



T.C.
İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**DUDAK-DAMAK YARIĞI DEĞERLENDİRME FORMU'NUN
SENDROMİK VE SENDROMİK OLMAYAN OLGULARI AYIRT
EDİCİ MADDELERİNİN İNCELENMESİ**

ÖZLEM ERGÜVENLİ

DİL VE KONUŞMA TERAPİSİ ANA BİLİM DALI

DANIŞMAN

Dr. Öğr. Üyesi ÖZLEM ÜNAL LOGACEV

İSTANBUL – 2019



T.C.
İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK BİLİMLERİ ENSTİTÜSÜ

YÜKSEK LİSANS TEZİ

**DUDAK-DAMAK YARIĞI DEĞERLENDİRME FORMU'NUN
SENDROMİK VE SENDROMİK OLMAYAN OLGULARI AYIRT
EDİCİ MADDELERİNİN İNCELENMESİ**

ÖZLEM ERGÜVENLİ

DİL VE KONUŞMA TERAPİSİ ANA BİLİM DALI

DANIŞMAN

Dr. Öğr. Üyesi ÖZLEM ÜNAL LOGACEV

İSTANBUL – 2019

TEZ ONAY FORMU

Kurum : İstanbul Medipol Üniversitesi
Programın Seviyesi : Yüksek Lisans (X) Doktora ()
Anabilim Dalı : Dil ve Konuşma Terapisi
Tez Sahibi : Özlem ERGÜVENLİ
Tez Başlığı : Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu'nun Sendromik
Ve Sendromik Olmayan Olguları Ayırt Edici Maddelerinin
İncelenmesi
Sınav Yeri : İstanbul Medipol Üniversitesi Kavacık Güney Yerleşkesi
Sınav Tarihi : 30 Temmuz 2019

Tez tarafımızdan okunmuş, kapsam ve nitelik yönünden Yüksek Lisans Tezi olarak kabul edilmiştir.

Danışman

Dr.Öğr.Üyesi Özlem ÜNAL
LOGACEV

Kurumu

İstanbul Medipol Üniversitesi

İmza

Sınav Jüri Üyeleri

Dr.Öğr.Üyesi Aylin Müge
TUNÇER

Eskişehir Anadolu Üniversitesi

Prof.Dr. Mustafa KESKİN

İstanbul Medipol Üniversitesi

Yukarıdaki jüri kararıyla kabul edilen bu Yüksek Lisans tezi, Enstitü Yönetim Kurulu'nun 08/08/2019 tarih ve 2019/25-03 sayılı kararı ile şekil yönünden Tez Yazım Kılavuzuna uygun olduğu onaylanmıştır.

Prof.Dr. Neslin EMEKLİ

Sağlık Bilimleri Enstitüsü Müdür V.



BEYAN

Bu tez çalışmasının kendi çalışmam olduğunu, tezin planlanmasından yazımına kadar bütün safhalarda etik dışı davranışımın olmadığını, bu tezdeki bütün bilgileri akademik ve etik kurallar içerisinde elde ettiğimi, bu tez çalışması ile elde edilmeyen bütün bilgi ve yorumlara kaynak gösterdiğimi ve bu kaynakları da kaynaklar listesine aldığımı, yine bu tez çalışması ve yazımı sırasında patent ve telif haklarını ihlal edici bir davranışımın olmadığını beyan ederim.

Özlem ERGÜVENLİ



TEŞEKKÜR

Yüksek lisans eğitimim süresince bilgi ve birikimlerini sabırla ve yorulmadan bizimle paylaşan, tez sürecimde birlikte çalışmaktan ve onu tanımaktan büyük onur ve mutluluk duyduğum tez danışmanım Dr. Öğr. Üyesi Özlem ÜNAL-LOGACEV'e,

Eğitim hayatımda öğrencisi olmaktan gurur duyduğum, tüm başarıları ve azmi ile bizlere örnek olan değerli hocam İstanbul Medipol Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Dil ve Konuşma Terapisi Bölüm Başkanı Prof. Dr. Seyhun TOPBAŞ'a,

Yüksek Lisans sürecimde eğitimime katkı sağlayan İstanbul Medipol Üniversitesi Sağlık Bilimleri Fakültesi Dil ve Konuşma Terapisi öğretim üyeleri değerli hocalarım Dr. Öğr. Üyesi R. Sertan ÖZDEMİR'e, Dr. Öğr. Üyesi N. Evra Günhan ŞENOL'a ve Dr. Öğr. Üyesi Talat BULUT'a,

Tez çalışmalarımızı birlikte yürüttüğümüz ekip arkadaşlarım Fatma NERSE ve Namık Yücel BİROL'a destekleri ve tez döneminin daha güzel ve daha az yorucu bir süreç haline gelmesindeki katkılarından dolayı,

Tüm hayatımda olduğu gibi eğitimim sürecinde de benden ilgi ve sevgilerini esirgemeyen, tüm benliklerini evlatlarına adanmış canım babam Ayhan ERGÜVENLİ ve canım annem Gülfidan ERGÜVENLİ'ye,

Bu bölümü seçmemde bana yol açan, tüm desteği ile yanımda olan sıra arkadaşım, canım kardeşim Özen ERGÜVENLİ KARGACI'ya, beni kardeşinden ayırmayan sevgili eşi Murat KARGACI'ya ve yeğenim Çağın Uras'a,

Eğitimim sürecinde dostlukları ve arkadaşlıkları ile yanımda olan ve bir sürü güzel anı biriktirmeme vesile olan yüksek lisans arkadaşlarıma,

Sonsuz teşekkürlerimi sunuyorum.

İÇİNDEKİLER

Sayfa No.

TEZ ONAYI	i
BEYAN	ii
TEŞEKKÜR	iii
KISALTMALAR VE SİMGELER LİSTESİ	ix
ŞEKİL VE TABLOLAR LİSTESİ	x
1. ÖZET	1
2. ABSTRACT	2
3. GİRİŞ VE AMAÇ	3
4. GENEL BİLGİLER	6
4.1. Dudak Damak Yarığının Etiyolojisi	6
4.2. Dudak Damak Yarığının Embriyolojisi	7
4.3. Dudak Damak Yarığına Eşlik Eden Ek Anomaliler ve Sendromlar	9
4.3.1. Kraniofasial Malformasyonlar	12
4.3.2. Kulak Malformasyonları	14
4.3.3. Burun Malformasyonları	15
4.3.4. Göz Malformasyonları	17
4.3.5. Dudak Malformasyonları	18
4.3.6. El ve Parmak Malformasyonları	20
4.3.7. Diş Malformasyonları	21
4.3.8. Kardiyovasküler Malformasyonlar	22
4.3.9. Ürogenital Sistem Malformasyonları	23

4.3.10. Dil Bozuklukları	23
4.3.11. Büyüme ve Gelişimsel Gecikmeler	25
4.3.12. Bilişsel Gelişim	26
5. GEREÇ VE YÖNTEM	28
5.1. Araştırma Modeli	28
5.2. Araştırmanın Katılımcıları	28
5.3. Demografik Bilgiler	29
5.4. Veri Toplama Araçları.....	31
5.4.1. Dudak Damak Yarığı Değerlendirme Formu	31
5.4.2. Türkçe Erken Dil Gelişimi Testi (TEDİL)	35
5.4.3. Ankara Gelişim Tarama Envanteri (AGTE).....	35
5.5. Veri Toplama Ortamı	36
5.6. Prosedür	36
5.7. Veri Analizi	37
6. BULGULAR	38
6.1. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Periferel Özellikleri Açısından Karşılaştırılması	38
6.1.1. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Kranium Özellikleri Açısından Karşılaştırılması	38
6.1.2. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Kulak Özellikleri Açısından Karşılaştırılması	40
6.1.3. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Burun Özellikleri Açısından Karşılaştırılması	41
6.1.4. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Göz Özellikleri Açısından Karşılaştırılması	43

6.1.5. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Dudak Özellikleri Açısından Karşılaştırılması	44
6.1.6. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Parmak Özellikleri Açısından Karşılaştırılması	46
6.2. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Diş Kapanış Özellikleri Açısından Karşılaştırılması	47
6.2.1. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Sınıf II Maloklüzyon Açısından Karşılaştırılması	47
6.2.2. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Sınıf III Maloklüzyon Açısından Karşılaştırılması	48
6.3. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Diş Özellikleri Açısından Karşılaştırılması	49
6.3.1. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Fazla Diş Görülmesi Açısından Karşılaştırılması.....	49
6.3.2. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Eksik Diş Görülmesi Açısından Karşılaştırılması.....	50
6.3.3. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Çürük Diş Görülmesi Açısından Karşılaştırılması.....	51
6.4. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Ek Ameliyatlar Açısından Karşılaştırılması	50
6.5. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Eşlik Eden Sistemik Sorunlar Açısından Karşılaştırılması.....	53
6.5.1. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Kalp ve Damar Sorunları Açısından Karşılaştırılması.....	53

6.5.2. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Ürolojik Sorunları Açısından Karşılaştırılması.....	54
6.5.3. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Endokrinolojik Sorunları Açısından Karşılaştırılması.....	55
6.5.4. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların İnguinal Herni/Kriptorşitizm Sorunları Açısından Karşılaştırılması.....	56
6.5.5. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Nörolojik Sorunları Açısından Karşılaştırılması.....	57
6.6. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Küvezde Kalma Süreleri Açısından Karşılaştırılması.....	58
6.7. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Nazogastrik Beslenme Süreleri Açısından Karşılaştırılması.....	58
6.8. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Yutma Sorunları Açısından Karşılaştırılması	59
6.9. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Dil Gelişimleri Açısından Karşılaştırılması	60
6.10. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Gelişim Durumları Açısından Karşılaştırılması	61
7. TARTIŞMA	64
7.1. Kranium Özellikleri.....	66
7.2. Kulak Özellikleri	66
7.3. Burun Özellikleri.....	67
7.4. Göz Özellikleri	68
7.5. Dudak Özellikleri	68
7.6. El ve Parmak Özellikleri	69
7.7. Diş ve Kapanış Özellikleri	70
7.8. Ek Ameliyatlar	71

7.9. Sistemik Bozukluklar	71
7.10. Yutma, Nazogastrik Beslenme ve Küvezde Kalma Süreleri.....	72
7.11. Dil Özellikleri.....	73
7.12. Biliş Özellikleri	74
7.13. Motor Gelişim Özellikleri	75
8. SONUÇ	77
8.1. Öneriler ve Sınırlılıklar	78
9. KAYNAKLAR	80
10. EKLER	99
11. ETİK KURUL ONAYI	109
12. ÖZGEÇMİŞ	112



KISALTMALAR VE SİMGELER LİSTESİ

DDY	: Dudak – Damak Yarığı
VCFS	: Velokardiofasiyal sendrom
HFM	: Hemifasiyal Mikrosomi
VFY	: Velofarengal Yetmezlik
IPA	: International Phonetic Alphabet
MEDKOM	: Medipol Dil, Konuşma Ve Yutma Terapisi Ve Yenilikçi Teknolojiler Araştırma Ve Uygulama Merkezi
TEDİL	: Türkçe Erken Dil Gelişim Testi
AGTE	: Ankara Gelişim Tarama Envanteri

ŞEKİL VE TABLOLAR LİSTESİ

Sayfa No.

Şekil 4.1: İntrauterin hayatın 4. ve 5. haftası yüz gelişimi	8
Şekil 4.2: İntrauterin hayatın 6., 7. ve 8. haftaları	9
Tablo 4.1. DDY ile en sık ilişkilendirilen sendromlar.....	10
Tablo 5.1. Örneklemin Demografik Bilgileri.....	29
Tablo 5.2. Sendromu Olan DDY’li Katılımcıların Tanımlanmış Sendrom Özellikleri.....	30
Tablo 6.1. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Kranium Özelliklerine İlişkin Frekans ve Yüzde Değerleri	39
Tablo 6.2. Sendrom Durumu ile Kranium Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	39
Tablo 6.3. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Kulak Özelliklerine İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri.....	40
Tablo 6.4. Sendrom Durumu ile Kulak Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	41
Tablo 6.5. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Burun Özelliklerine İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri.....	42
Tablo 6.6. Sendrom Durumu ile Burun Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	42
Tablo 6.7. Sendromu Olan Ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Göz Özellikleri İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri.....	43
Tablo 6.8. Sendrom Durumu ile Göz Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	44
Tablo 6.9. Sendromu Olan Ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Dudak Özellikleri İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri.....	45
Tablo 6.10. Sendrom Durumu ile Dudak Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	45
Tablo 6.11. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Parmak Özellikleri İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri.....	46

Tablo 6.12. Sendrom Durumu ile Parmak Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları	47
Tablo 6.13. Sendrom Durumu ile Sınıf II Maloklüzyon Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	48
Tablo 6.14. Sendrom Durumu ile Sınıf III Maloklüzyon Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	49
Tablo 6.15. Sendrom Durumu ile Fazla Diş Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	50
Tablo 6.16. Sendrom Durumu ile Eksik Diş Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	50
Tablo 6.17. Sendrom Durumu ile Çürük Diş Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	51
Tablo 6.18. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Ek Ameliyatlarına İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri.....	52
Tablo 6.19. Sendrom Durumu ile Ek Ameliyat Durumu Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	53
Tablo 6.20. Sendrom Durumu ile Kalp ve Damar Sorunları Durumu Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	54
Tablo 6.21. Sendrom Durumu ile Ürolojik Sorunlar Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	55
Tablo 6.22. Sendrom Durumu ile Endokrinolojik Sorunlar Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	55
Tablo 6.23. Sendrom Durumu ile Inguinal Hernia/Kriptorsidizm Sorununu Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	56
Tablo 6.24. Sendrom Durumu ile Nörolojik Sorunların Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	57
Tablo 6.25. Sendromu Olan ile Sendromu Olmayan Katılımcıların Küvezde Kalma Sürelerinin Karşılaştırılması.....	58
Tablo 6.26. Sendrom Durumu ile Nazogastrik Beslenme Durumu Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	59
Tablo 6.27. Sendrom Durumu ile Yutma Sorunu Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	59

Tablo 6.28. Sendrom Durumu ile Dil Gelişimleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları.....	60
Tablo 6.29. Sendrom Durumu ile Gelişim Durumları Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları	61



1.ÖZET

DUDAK-DAMAK YARIĞI DEĞERLENDİRME FORMU'NUN SENDROMİK VE SENDROMİK OLMAYAN OLGULARI AYIRT EDİCİ MADDELERİNİN İNCELENMESİ

Doğumdan erişkinliğe kadar uzun süreli takip ve tedavi süreci gerektiren dudak damak yarığı olan bireyler kimi zaman sendromlarla ilişkilendirilmektedir. Bu nedenle, dil ve konuşma terapistleri, değerlendirme yaparken sendromlarla ilgili olası bulguları ayırt edebilmelidir. Bu çalışmanın amacı değerlendirme aşamasında dil ve konuşma terapistlerine yol gösterebilecek Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu'nun sendromik ve sendromik olmayan olguları ayırt ediciliğini belirlemektir. Bu amaç için sendromu olan ve olmayan bireylerin sağlık öyküsü ve oral-periferal muayene özellikleri formdan elde edilen bilgiler doğrultusunda karşılaştırılmış ve aynı zamanda genel gelişimleri ve dil gelişimleri açısından da değerlendirilmiştir. Çalışmanın katılımcılarını, yarık dudak-damak, submüköz yarık, okült submüköz yarık ve velofarengal yetmezlik sorunlarından en az birini yaşayan 0-12 yaş arası bireyler oluşturmaktadır. Katılımcılar; herhangi bir sendromu olan (n=19) ve herhangi bir sendromu olmayan (n=48) olgular olarak ikiye ayrılmıştır. Çalışma sonunda karşılaştırılan iki grup arasında periferal özelliklerin tümü (p <0.001), dil (p <0.001), biliş (p=0.042) ve yutma (p=0.003) özelliklerinde istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunmuştur. Dişsel özellikler (p=0.487) ve diş kapanış özellikleri (p=0.729) ile küvezde kalma ve nazogastrik beslenme (p=0.258) sürelerinin sendromik olgularda arttığı görülmüş fakat iki grup arasında istatistiki bir farklılık bulunamamıştır. Sonuç olarak, Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu'nun sendromu olan olguların olmayanlardan ayırt edilebilmesine katkı sağladığı sonucuna ulaştırılmıştır.

Anahtar Kelimeler: Dudak-Damak Yarığı, Dil Gelişimi, Maloklüzyon, Periferal bulgular, Sendrom

1. ABSTRACT

INVESTIGATION OF CLEFT LIP-PALATE ASSESSMENT FORM OF DISCRIMINATING SUBSTANCES OF SYNDROMIC AND NON-SYNDROMIC CASES

Individuals with cleft lip and palate requiring long-term follow-up and treatment from birth to adulthood may sometimes be associated with syndromes. Therefore, speech and language therapists should be able to distinguish possible findings related to syndromes in assessments. The aim of this study is to determine the discrimination of syndromic and non-syndromic cases of Lip-Palate Evaluation Form which can guide speech and language therapists during the evaluation phase. For this purpose, the medical history and oral-peripheral examination characteristics of the individuals with and without syndrome were compared according to the information obtained from the form and also evaluated in terms of their general and language development. The participants of the study consisted of individuals aged 0-12 years who experienced at least one of the problems of cleft lip-palate, submucous cleft, occult submucous cleft and velopharyngeal insufficiency. Participants; syndrome (n=19) and without syndrome (n=48) were cases examined in two groups. At the end of the study, there were statistically significant differences between the two groups in terms of all peripheral characteristics ($p<0.001$), language ($p<0.001$), cognition ($p=0.042$) and swallowing ($p=0.003$) characteristics. Dental characteristics ($p=0.487$), tooth closure characteristics ($p=0.728$), and incontinence and nasogastric feeding ($p=0.258$) times were increased in syndromic cases, but the difference was not statistically significant. As a result, it was concluded that the form of Lip-Palate Evaluation contributed to the differentiation of the cases with and without the syndrome.

Keywords: Cleft Lip-Palate, Language Development, Malocclusion, Peripheral Findings, Syndrome

3. GİRİŞ VE AMAÇ

Dudak-damak yarığı (DDY) en sık görülen konjenital yüz anomalilerinden biridir. Genel prevalansı 1/600-1/700 arasında değişmekle birlikte, bu oran coğrafi ve etnik dağılıma göre farklılık göstermektedir (1). Dudak- damak yarığı normalde kapanmış olması beklenen oral anatomik yapılarda anormal bir açıklığın olması durumudur. Aslında DDY’de anatomik olarak tüm yapılar mevcuttur ancak olması gereken şekilde birleşmemiş ve olması gerekenden küçük (hipoplastik) yapıdadır (2). Yarığın büyüklüğü, genişliği ve yapısal şekli kişiden kişiye değişiklik gösterir. Birçok alanı kapsayan uzun süreli yorucu bir takip ve tedavi süreci gerektirir. DDY’li bireylerde anatomik ve fonksiyonel farklılıklar nedeniyle rezonans ya da artikülasyon bozuklukları görülebilir.

DDY izole olarak görülebileceği gibi, pek çok sağlık sorunu ile birlikte de gözlenebilir. Ancak sistemik sorunların bir arada DDY’ye eşlik etmesi kimi zaman sendromlarla ilişkilendirilmektedir (3). Sendrom, bilinen ya da şüphelenilen bir nedeni olan, patogenetik olarak birbiri ile ilişkili çoklu anomaliler olarak tanımlanmaktadır (4, 5). Sendromun eşlik ettiği DDY’li vakalarda gelişimsel problemler; beslenme ve yutma sorunları; hava yolu sorunları; majör ya da minör oral-periferik malformasyonlar; dil, konuşma ve rezonans sorunları gözlenebilmektedir (6).

Kraniyofasiyal sendromlar, DDY’ye sıklıkla eşlik eden ve çoklu sorunlarla ortaya çıkan bozukluklardır. Kafa ve yüz gelişimini konjenital olarak etkilediği için hiçbir aile bağı olmayan olguların karakteristik olarak birbirine benzemesine neden olmaktadır. DDY ile birlikte görülen kalp-damar sorunları, hormonal sorunlar, karakteristik uzuv ve yüz görünümüleri, öğrenme güçlükleri gibi birçok sorun sendrom riskine işaret etmektedir. Örneğin, Shprintzen ve arkadaşlarına (7) göre velokardiofasiyal sendrom (VCFS), DDY’ye en sık eşlik eden sendromlardan biridir ve çoklu anomalilerle ilişkilidir. Bu sendromun temel olarak her organı ve sistemi içeren 180’den fazla klinik özelliği olan geniş bir fenotipi vardır (7). Bu sendromlarda

yüz defektleri majör malformasyonlarla ortaya çıkmışsa uzmanlar tarafından kolaylıkla fark edilmekte ancak, minör malformasyonlarla ortaya çıktığı durumlarda çoğunlukla gözden kaçmaktadır. Halbuki, VCFS gibi bir sendromun gözden kaçması, karotid arterin yerinin bu sendromda posterior yerleşimi nedeniyle, olası ameliyatlarda hayati riske neden olmaktadır. VCFS damak yarığına eşlik eden sendromlardan sadece bir tanesidir. Bazı araştırmacılara göre 300 (8), bazılarına göre ise 500'ün (9) üzerinde sendrom DDY'ye eşlik etmekte ve her biri kendi riskleriyle birlikte ortaya çıkmaktadır.

Yapılan çalışmalar DDY olgularının %21-36.7'sinin sendromlarla ilişkili olduğunu göstermektedir (10, 11). Milerad ve ark. (12) malformasyonlarla ilgili yaptıkları gözlemler ve araştırmalar sonucunda yarık dudaklı olguların %26.2'sinin ve yarık damaklı olguların %51.7'sinin sendromlarla ilişkilendirilmiş malformasyonlara sahip olduğunu bulmuşlardır. Yarığın şiddeti arttıkça ek malformasyonların görülme oranları artmaktadır (11). Özellikle, izole damak yarığının sendromlarla daha sık ilişkili olduğu gösterilmiştir (3, 10, 13).

Ayrıca sendromlara öğrenme güçlükleri ve dil gelişim geriliği eşlik edebilmektedir. Kraniofasial malformasyonların bilişsel süreçleri ve dil gelişimini etkileyebilmesi nedeniyle bazı araştırmalar bu alanlara yönelmiştir (14). Sendromun ya da ek malformasyonların eşlik ettiği DDY'li bireylerde dil problemlerinin arttığı gösterilmiştir (15). Sendromu olan olguların embriyolojik dönemdeki beyin ve yüz gelişimi farklılıkları aslında dil gelişim sorunlarının da habercisi olabilir (16). Sendromun eşlik etmediği DDY'li olgularda ise dil gelişim geriliğinin gözlenip gözlenmediği sıklıkla tartışılan bir konudur. Normal bilişsel işleyişi olan DDY'li çocukların dil bozukluğuna sahip olma olasılığı, genel popülasyona göre 3.9 ila 12.7 kat daha fazla bulunmuştur (17). Bu duruma karşıt görüş ise dil gelişim geriliği ile DDY varlığının ilişkisel olmadığı yönündedir (18, 19). Sıkça geçirilen otitin neden olduğu işitme sorunları, ihmal, geç dönem yapılan ameliyatların neden olduğu sorunlar herhangi bir bilişsel sorunu olmayan çocuklarda dil gecikmelerine neden olabilmektedir.

19 Nisan 1998’de uluslararası konsoryum komiteleri (ICOOG), ‘‘The Design and Analysis of Oral Facial Cleft Studies’’ başlıklı çalıştayda DDY’li olgularda ayırıcı tanıyı kolaylaştırmak amacıyla gelecekteki çalışmalara yön verecek çeşitli araştırmaların sonuçlarını bir havuzda toplayarak ortak veri kılavuzları ve ayırt etme kriterleri belirlemeye çalışmışlardır (20, 21). Avrupa’da ve Amerika Birleşik Devletleri’nde ise DDY’li olguların yüz gelişimleri ve klinik uygulamaların standardize edilebilmesi için Eurocleft projesi gibi birçok çalışma yürütülmektedir (22).

Bu çalışmalarla da vurgulandığı gibi sendromu olan ve sendromu olmayan DDY’yi birbirinden ayırmada kritik önem taşıyan değerlendirme, ayırıcı tanı üzerine odaklanmalıdır. Ayırıcı tanıyı belirlemek, hayati risk taşıyabilecek cerrahi ve tedavi yönetiminde önem taşıdığı gibi, oluşturulacak hedeflerde de beklentilerin ne düzeyde karşılanabileceğini bilmemizi sağlayacaktır.

Bu çalışmanın amacı Ünal-Logacev ve ark. (6) tarafından geliştirilen Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu’nun sendromik ve sendromik olmayan olguları ayırt ediciliğini belirlemektir. Bu amaç için sendromu olan ve olmayan bireylerin sağlık öyküsü ve oral-periferik muayene özellikleri, küvezde kalma ve nazogastrik beslenme süreleri formdan elde edilen bilgiler doğrultusunda karşılaştırılmıştır. Ayrıca sendromu olan ve olmayan grup genel gelişimleri ve dil gelişimleri açısından da değerlendirilmiştir. Sonuç olarak, bu çalışmada amaçlanan sendromu olan ve olmayan DDY’li olguların ayırımında önemli olabilecek bulguları belirlemektir.

4. GENEL BİLGİLER

DDY'ye eşlik eden ek malformasyonlar ve sistemik bozuklukların bulguları çok geniş bir yelpazeye sahiptir. Bu bağlamda, izleyen bölümlerde DDD'nin etiolojisi; embriyolojik gelişim; DDD'ye sıkça eşlik eden sendromlar; sendromlarla ilişkili olabilecek malformasyonlar ve sistemik sorunların açıklamalarına yer verilmiştir.

4.1. Dudak Damak Yarığının Etiyolojisi

Konjenital malformasyonların etiolojisinde hem çevresel hem de genetik faktörlerin rol oynadığı düşünülmektedir. Yapılan çalışmalar konjenital malformasyonların %10'unun genetik ve kromozomal faktörlere, %10'unun çevresel faktörlere ve %80 kadarının hem çevresel hem kalıtsal faktörlerin etkileşimleriyle gerçekleştiğini göstermektedir (23).

Bu malformasyonlardan sendromlarla ilişkilendirilen DDD'nin belirli bir genin mutasyonu ya da varyasyonundan kaynaklı geliştiği bilinirken (24), sendromu olmayan DDD'lilerin hem genetik hem de çevresel bileşenlerin etkileşimi ile, multifaktöriyel nedenlere bağlı olarak gelişen bir anomali olduğu kabul edilmiştir (25, 26). DDD'nin oluşumuna neden olabilecek tam olarak ispatlanmış bir gen ya da kesin bir sebep bulunamamıştır ancak, bazı genom ve çevre etkileşimi çalışmaları risk faktörü artışıyla DDD görülme sıklığı arasında ilişki bulmuştur (27, 28, 29).

Araştırmaların sonucunda sendromik olmayan DDD'nin yaklaşık %20'sinin ailesel kökenli bulunması, odağın daha çok genetik ve aileye yönelmesine neden olmuştur (30), fakat genetik faktörlerin tek başına yeterli olmadığını kanıtlayan tek yumurta ikizleri çalışmalarında DDD oluşumunun uyumlu olmaması ve hiçbir aile bireyinde kalıtsal bir etki görülmezken sporadik olarak DDD'nin görülebilmesi tek başına genetik faktörün etkili olamayacağını göstermektedir (31).

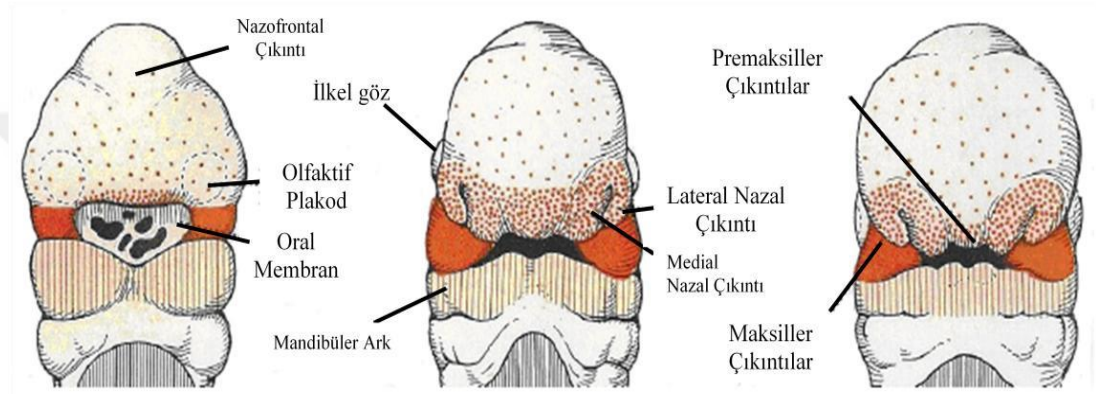
Annenin gebelik döneminde kronik ya da akut hastalıkları, sigara ve alkol kullanımı, viral ya da bakteriyel enfeksiyonlar, ilaç kullanımları, beslenme alışkanlığı, radyasyona maruz kalması, vitamin ve folik asit eksiklikleri gibi etmenler DDY oluşumunun en bilinen çevresel faktörlerini oluşturmaktadır. Embriyolojik dönem içerisinde etkileşime giren bu negatif faktörler, hücre göçleri ve yüz çıkıntılarının birleşimlerinde oluşturacağı kesintiler, damak ve dudak birleşimlerini etkileyerek DDY oluşumuna neden olabilmektedir.

4.2. Dudak Damak Yarığının Embriyolojisi

DDY'nin ve kraniyofasiyal anomalilerin nasıl geliştiğini anlayabilmek için normal embriyolojik gelişim aşamalarının iyi bilinmesi gerekir. Embriyoda tüm dokuların ve organların temelini oluşturan ektoderm, mezoderm ve endoderm tabakaları mevcuttur. Tüm yapılar bu tabakalardan köken alarak gelişir. İnsan yüzünün gelişimi, dördüncü gebelik haftasında başlar ve her yüz çıkıntısı ektodermal türevli olan nöral kret hücrelerinden oluşur. Nöral kret hücreleri nöral tüp boyunca segmental pozisyonlarda nöral ektoderm ve epidermis arasındaki nöral katlantı denilen yapının içinde bulunan nöral krest denilen alanda bulunur. Gelişim süreci bu nöral krest denilen hücrelerin göçü ile başlar. Bu göçler büyük ölçüde belirlenmiş yollar çerçevesinde gerçekleşmektedir (32). Nöral kret hücre göçü veya poliferasyonundaki aksamalar ya da durma kraniyofasiyal ve yarık malformasyonlarının çeşitli spektrumunun kaynağını oluşturduğunu düşündürmektedir (33, 34). Nörokristopati olarak tanımlanan bu durum nöral kret hücrelerinin herhangi bir sebeple erken göç, büyüme ve farklılaşma süreçlerindeki anormallikleri açıklamak için kullanılmıştır. Nörokristopatının gelişimdeki bu rolü birçok malformasyon ve bozukluğun kökeni olarak görülmektedir. Bu nedenle malformasyon, sekans, kardiyovasküler sistem bozuklukları ya da DDY gibi görünüşte farklı olan anomalilerin tümü nörokristopati sürecine bağlanmıştır (35).

Nöral kret hücreleri 4. haftada nöral tüpün kapanması ile anterior kısımda ön beyin gelişir ve üstteki ektodermi ileri ve yanlara doğru genişleterek frontonazal süreci

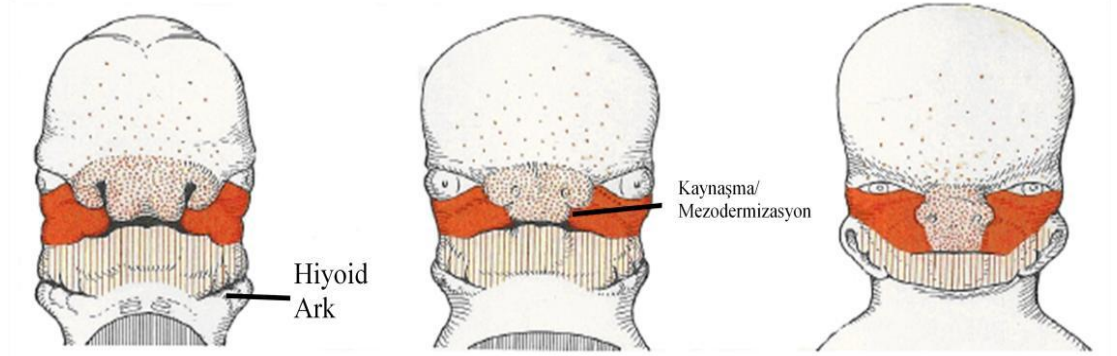
başlatmış olur (16). Bu süreçte göç eden nöral kret hücreleri kraniyofasiyal yapılar ve farengeal yapıların temelini oluşturacak 5 yüz çıkıntısının (frontonazal prominentia, çift taraflı maksiller ve mandibüler prominentia) oluşmasına yardımcı olur (16). Beşinci haftada frontonazal süreçler nazal plakları saran lateral ve medial nazal şişlikler şeklinde gelişmeye devam eder ve nazal plaklar içe çekilerek nazal çukurları oluşturur. Nazal çukurların yanlarında ise lateral ve medial çıkıntılar belirginleşir. İki taraflı medial nazal çıkıntı arasına frontonazal çıkıntı uzanır. İntrauterin hayatın 4. ve 5. Haftasında ki yüz gelişimi Şekil 4.1. de gösterilmiştir.



Şekil 4.1. : İntrauterin hayatın 4. ve 5. haftası yüz gelişimi (36)

Bu süreçte gelişen frontonazal çıkıntılar alın ve burnun dorsum ve apeksini, lateral nazal çıkıntılar burun kanatlarını, medial nazal çıkıntılar ise nazal septumu oluşturur ve daha sonra maksiller çıkıntılar mediale doğru uzayarak medial nazal çıkıntılar ile birleşir ve böylece üst dudak ve üst yanak bölgelerini oluşturur, mandibular çıkıntılar ise orta hatta birleşerek alt dudak, alt çene ve alt yanak bölgelerini oluşturur(37). Maksiller çıkıntıların mediale doğru büyümesi ile üst dudakın filtrumu ve cubit yayı, dört kesici dişi taşıyan üst çene kısmı ve primer damağı oluşturan damak kısmı oluşmaktadır (37). Maksiller çıkıntılardan köken alan palatinal uzantılar 7. haftada dil aşağıya doğru çekilirken, dilin üzerinde birbirlerine doğru uzanıp yükselerek orta hatta birleşirler ve böylece sekonder damak oluşur (37). Palatin uzantılar anteriorda foramen incisivum hattında primer damak ile birleşir posteriorda ise mezenkim kökenli kas ve bağ doku yapıları ile yumuşak damak ve uvulayı oluşturur (38). Embriyonik gelişimde oluşumu sağlayan hücre birleşimi dudakta 4. ve 5. haftada, damakta ise 8. ve 9. haftalarda başlamakta olup 12. hafta civarında

tamamlanmaktadır. Yapılan çalışmalar DDY'ye neden olan gelişimsel anomalilerin gebeliğin ilk 8 haftası içerisinde ortaya çıktığını göstermektedir (39). İntrauterin hayatın 6., 7. ve 8. haftasında ki yüz gelişimi Şekil 4.2. de gösterilmiştir.



Şekil 4.2. : İntrauterin hayatın 6., 7. ve 8. Haftaları (36).

Kranium ise iki farklı embriyonik kaynaktan; nöral kret ve mezoderm yapılarından gelişir ve intramembranöz yoğunlaşma ile kemik yapıları oluşur (40, 41). Oluşan bu iskelet yapı çok sayıda ayrı kemik ve bunların etrafında gelişen beyin, göz, burun ve kulağın doku yapılarının genişlemesi ve şekillenmesi ile yüz ve kafa görünümünü oluşturur (42). Burun ve burun boşluğu yapılarının gelişimi 3. haftada başlayıp 10. hafta civarında tamamlanmaktadır (43). Embriyolojik dönemin 4. haftasında başlayan göz ve yapılarının gelişimi ise doğum sonrası erken dönemlerine kadar devam eden karmaşık bir süreç içerir. Gebeliğin 6. haftasında başlayan dış kulağın oluşumu 8 ila 12. haftalarda mandibula geliştikçe dorsal göçe devam eder ve 20. gebelik haftasında göreceli erişkin görünümünü alır (44). Organogenez intrauterin yaşamın 3.ve 4. haftası civarında gelişmeye başlar ve doğum sürecine kadar gelişmeye devam eder (45).

4.3. Dudak Damak Yarığına Eşlik Eden Ek Anomaliler ve Sendromlar

DDY, üzerinde araştırma yapılması oldukça zor bir bozukluktur. Yarığın şiddeti, işitme sorunlarının çeşitliliği ve varsa kaybın derecesi, ameliyat başarısı ve

zamanlaması arasındaki farklılıklar homojen bir gruba ulaşılmasını engellemektedir. Tüm bunların üstüne bir de sendromu olan ve olmayan grubu ayıramamak bu süreci daha da karmaşıklaştırmaktadır.

Yapılan çalışmalar DDY'li olguların yaklaşık %21'nin takip veya tedavi gerektiren ek malformasyonlarla ilişkili olduğunu göstermektedir (12). Tolarova ve Cervenka (46), yaptıkları çalışmada DDY olgularının %62'sinin izole, %38'inin sekanslar, kromozomal anomaliler, sendromlar ve diğer malformasyonlarla ilişkili olduğunu bulmuşlardır. Çalışmalarda DDY ile en sık ilişkilendirilen sendromlar Tablo 4.1.'de verilmiştir.

Tablo 4.1.DDY ile en sık ilişkilendirilen sendromlar

• VCFS	• CATCH22
• Treacher Collins	• Fetal Alkol
• Apert	• EEC
• Crouzon	• Popliteal Pterygium
• Van Der Woude	• Goldenhar
• Stickler	• Turner
• Peiffer	• Cri-du-chat
• Fragile X	• Silver Russel
• Kabuki	

(3, 9, 45, 46, 47, 48, 49, 50, 51)

Geçmişte sendrom olarak adlandırılan ve daha sonra ayrımı yapılan sekanslar ise sendromlara eşlik edebilen anomalilerdendir. Sekans, ilişkili anomalilerin bilinen bir yapısal kusurdan kaynaklanması ile gerçekleşir. DDY ile izlenen en yakın formu ise mandibular yetersizlik ve üst solunum yolu ile karakterize Pierre Robin sekansıdır. Embriyolojik dönemin 7. ve 10. haftalarında mandibular hipoplazi nedeniyle dilin aşağıya yerleşmemesi ve bu nedene bağlı olarak palatal rafların kapanamaması ve U

şeklinde yarıık oluřumu ile sonuřlanan bir dizi mekanik sũreç nedeniyle gerçekteřir (52). Pierre Robin sekansının %32'si sendromlarla iliřkili bulunmuřtur (53).

DDY ile iliřkili gũrũlen anomaliler majũr ve minũr bulgular olarak karřımıza çıkmaktadır. Major anomaliler tek bařına ya da çoklu olup daha ciddi derecelerde-dir, normal vũcut fonksiyonlarını bozabilirler ve tedavi için cerrahi mũdahale gerektirebilirler (ũrneęin; konjenital kalp hastalıkları, ũrogenital sistem hastalıkları). Minũr anomaliler ise temel olarak gũrũntũsel ve kozmetik ẽneme sahiptir ve fonksiyonel bozukluk gũstermezler (ũrneęin; kepçe kulak, parmak fazlalıęı). Yapılan çalıřmalarda DDY'ye eřlik eden majũr ve minũr anomalilerden en sık uzuv ve iskelet sistemi, merkezi sinir sistemi, kalp ve damar anomalileri, ũrogenital sistem ve gũz ile ilgili bozukluklar izlenmiřtir (10).

Hagberg ve ark.'nın (54) yaptıęı bir çalıřmada DDY ve ek malformasyonları olan çocuklar ile DDY'si olan ancak ek malformasyonları olmayan çocukları malformasyonlar, yarıık tũrleri ve insidansları açısından deęerlendirilmiřtir. Bu çalıřmanın sonucunda DDY ile iliřkili olabilecek malformasyonlardan en sık ekstremiteler ve iskelet sistemi (el kaybı, çift ayak parmakları, sindaktili, kalça çıkıęı, ve bařın iskelet deformiteleri), kardiyovaskũler sistem, ũrogenital sistem (ũretra ve ũretral sistem malformasyonları, hipospodias) solunum sistemi, zihinsel, psikomotor ve geliřimsel geriliklik, gastrointestinal sistem (ũzafagus atrezisi, kasık fıtıęı), kulak ve gũz malformasyonları bildirilmiřtir. Bu çalıřmanın sonucunda yarıık bũyũklũęũ ile ek malformasyon gũrũlme sıklıęı arasında pozitif iliřki bulunmuřtur.

Ancak unutulmamalıdır ki sendromlara ait gibi gũrũnen fenotipik ve sistemik uezelliklerin tũmũnũn bir arada gũrũlme zorunlulukları yoktur. Hepsi kiřiye uezel ve en hafif etkilenme dũzeyinden en řiddetli gũrũnũmlere kadar farklı spektrumlarda gũzlenebilmektedir.

4.3.1. Kraniofasial Malformasyonlar

Normal gelişim sürecinde kraniofasial yapılar, yaşamın ilk yıllarında büyüme ve gelişmeye devam eder. Beynin büyüme etkisi, fontanallerin kapanması, dişlerin çıkması, yüz yapılarının gelişmesi, sinüs boşluklarının oluşması gibi gelişimler kafa yapısının şekillenmesinde belirleyici faktörlerdir. Kraniofasial malformasyona sahip olgularda bu gelişimlerin aksaması bozuklukların zamanla daha belirgin hale gelmesini sağlar. Örneğin; maksiller gelişimin aksaması orta yüz geriliği (maksiller hipoplazi) olarak kendini gösterir ve bu malformasyon zamanla daha çok belirgin hale gelebilir. Bu durumda zamanla dar nazofarinks veya burnun solunum için yetersiz olması nedeniyle solunum güçlükleri görülebilir (55).

DDY ile ilişkili yüz anomalileri en sık karşılaşılan bulgular arasındadır (56). Bu anomalilerden biri olan hemifasial mikrosomi (HFM) yüzün bir tarafındaki dokuların daha az gelişerek küçük kalması ve buna bağlı olarak asimetri oluşturması durumudur. Genellikle kulak, göz, ağız, çene, kafatası bölgelerini ve bunlarla ilişkili yüz ve çiğneme kas ve bağ dokularını etkiler. Daha sık olarak tek taraflı, daha nadir olarak yüzün her iki kısmını etkileyebilir (57).

Sendromlarla ilişkilendirilen birçok olguda platibazi görülmektedir. Platibazi kafatası tabanının düzleşmesi ve daha geniş açılı oluşturmalarıdır. Platibazi; retroginati, malar yassılık, uzun yüz ve düzleşmiş zygoma görünümü gibi sorunların kaynağını oluşturmaktadır (58). Uzun yüz görünümü ve malar bölge düzleşmesi maksiller bölgede fazlalık gibi görünen gevşek kas ve bağ dokusu oluşturur ve bu sebeple yüzde hipotonik görünüme neden olur (59). Geniş açılı kafatası tabanının başka bir etkisi, farenksin derinliğinin arttırmasıdır. Kafa tabanının düzleşmesi, arka farenks duvarını damaktan uzaklaştırarak farenksin derinliğini arttırır. Farinks derinliğinin artması, farinksin hipotonisinin bulunması ve damakta yapısal anomalilerin kombinasyonu, VCFS'de yüksek şiddetli hipernazalite sıklığının nedeni olarak görülmektedir (59).

Sıklıkla kraniyofasiyal malformasyonlarda karşılaşılabileceğimiz mikroginati, mandibulanın gelişmemesi durumudur. Mikroginatinin en belirgin özelliği anormal diş diziliminin görülmesidir. Ciddi olgularda üst solunum yolu sorunları, entübasyonda zorluk, mortalite ve beslenme bozuklukları görülebilir. Daha az ciddi olgularda horlama, apne ve uyku problemlerine neden olabilir ve genellikle uzun süreli ortodontik tedavi süreci gerektirir.

Diğer bir kraniyofasiyal malformasyon ise triangular yüz görünümü olup belirgin genişlikte alın, açılı kaş yapısı ve küçük çene yapısı ile üçgenimsi bir yüz şeklindedir. Küçük çene yapısı mikroginati nedeniyle gelişmektedir. Triangular yüz görünümü Silver-Russell sendromunun tipik bir özelliği olarak görülmüştür (60).

Kraniyofasiyal malformasyonlardan bir diğeri ise mikrosefalidir. Mikrosefali yaş ve cinsiyete bağlı olarak değişen baş ve baş çevresi boyutlarının standartlardan küçük olması olarak tanımlanır. Mikrosefali olgularında yüz ile kafatası arasında belirgin orantısızlık mevcuttur. Bu durum prenatal dönemde birçok genetik ya da çevresel etmen nedeniyle kafatası süturlarının erken kapanması (kraniositoz) nedeniyle gerçekleşmektedir (42). Kroniositoz birçok yüz malformasyonunun nedenini oluşturabilir (hipertelorizm, palpebral fissür eğimi, şaşılık v.b. gibi) ve sıklıkla sendromlara eşlik edebilmektedir (61).

Bir diğer kafatası malformasyonu ise makrosefalidir. Makrosefali kafa yapısının yaş ve cinsiyete bağlı olarak değişen baş ve baş çevresi boyutlarının standartlardan büyük olması durumudur. Bu bulgu genellikle genetik ve kalıtsal nedenlerden dolayı ortaya çıkmaktadır (62).

4.3.2. Kulak Malformasyonları

Dış, orta ve iç kulak anomalileri embriyojenik kökene bağlı olarak gelişir. Sadece dış kulak şekil bozukluğundan dış, orta ve iç kulak hasarları, dış kulağın atrezisi ve hatta yokluğuna kadar bir spekturumda görülebilir (63). Dış kulak (aurikula) deformitesi olanlarda sıklıkla dış kulak kanalı, orta kulak, fasiyal sinir hasarı ve daha az sıklıkta iç kulakta deformite gelişmesi beklenebilir. İç kulakta daha az hasar beklenme nedeni embriyojenik olarak farklı tabaka ve kökenden gelişmiş olmalarıdır. Auriculanın malformasyonları diğer iç ve orta kulak anomalilerine göre daha fazla sendromla ilişkilendirilmektedir (64).

Dış kulak deformitelerinden aural atrezi dış kulak yolunun hipoplazisi ya da aplazisi nedeniyle gelişen darlık ya da kanal yokluğuna (agenezi) verilen isimdir. Genellikle mikrotia ile birlikte görülür (65). Mikrotia, malforme aurikula ile sonuçlanan dış kulağın gelişim bozukluğudur. Mikrotia'da aurikula küçük, gelişmemiş ya da tamamen oluşmamış ve işitme yolu atrezisi ile orta kulak gelişim kusurlarıyla ve nadiren de olsa iç kulak anomalileri ile birlikte görülebilmektedir. Tek taraflı atrezi ve mikrotia çift taraflı olgulardan daha sık görülmektedir, ancak sendromun bir parçası olarak düşünülen olgularda çift taraflı görülme olasılığı daha fazla olmaktadır (63).

Kepçe kulak, sıklıkla bilateral olarak gelişen dış kulağın en sık görülen oluşum kusurudur. Genellikle ailesel kalıtım ile gelişir bu nedenle değerlendirme yapılırken aile fertleride gözlenmelidir. Antiheliks konjenital olarak oluşmaması sonucunda aurikula ile mastoid kemik arasındaki açının fazla olması durumudur. Kepçe kulak ile birbirine karıştırılan büyük kulak (makroti) ise, görünüm olarak normal olmasına rağmen aurikulanın çok büyük olması durumudur ve sendromlarda gözlenebilmektedir (66, 67).

Daha nadir karşılaşılan aksesuar aurikula, sıklıkla preaurikuler tragus önünde ya da kulağın alt kısmı ve çevresinde bulunan ve içerisinde kıkırdak yapı içeren deri kıvrımlarıdır. Kulak kalıntıları ya da tragus lezyonları olarak da geçen bu deformite literatürde sıklıkla sendromlar ile ilişkilendirilmiştir. Özellikle Goldenhar ve Treacher Collins sendromlarının fenotipik özellikleri arasında görülmektedir (68, 69).

Düşük kulak, yüzde orantısal olarak kulakların daha aşağıda yerleşimli olma durumudur ve genellikle bilateraldir. Örneğin; Di George, Apert, Crouzon ve Treacher Collins sendromlarında daha posterior yerleşimli olarak düşük kulağın varlığı belirtilmiştir (70, 71).

Olgularının neredeyse yarısı (%45) sendromik olan bir çalışmada kulak deformiteleri: mikrotia %43; kepçe kulak %23 ve cilt belirteçleri %15 gibi oranlarda bulunmuştur (64). Anotia (kulak yokluğu) ve mikrotia, diğer konjenital anomalilerle sık ilişki içerisinde görülmüş ve en sık DDY ve kardiyolojik bozukluklara (%30) eşlik ettiği gösterilmiştir (72). Bir diğer çalışmada ise kulak malformasyonlarının ve renal malformasyonların birlikte görüldüğü olguların sendromlar ile daha sık ilişkili olduğu sonucuna varılmıştır (73).

Kulak deformiteleri değerlendirilirken renk farklılıkları ve cilt kalitesi, saç çizgisi, kulak yerleşimi bütünsel olarak incelenmelidir. Dil ve konuşmanın gelişmesi işitmeye bağlı olduğundan, kulak anomalilerinin erken tespiti önemlidir.

4.3.3. Burun Malformasyonları

Burun yüzümüzün merkezinde bulunan bir organımızdır ve bu nedenle kraniyofasiyal gelişimlerden çok kolay etkilenebilir. Boyutlu, nazal boşluklu, kemik kök ve kıkırdaklı uç yapısı konjenital olarak pek çok normal gelişim gösteren insanda da deformiteli olabilir, ancak diğer malformasyonlarla birlikte görüldüğünde bizler için anlamlı tanısal ipucu verebilir. Burun yapısı ırk ve ailesel özelliklerden çok kolay

etkilenir bu nedenle değerlendirme yapılırken ailesel benzerlikler göz önünde bulundurulmalıdır. Belirgin hipoplazik ya da hiperplazik burun yapısı ciddi formlarda sendromlar açısından yeterince görünür bilgi verir, fakat gözden kaçırılabilen daha hafif düzeydeki bulguları ilişkilendirmek zordur.

Burunun deformiteleri, yarık dudaklı çocuklarda çok sık görülür. Genel olarak, yarık dudak ne kadar kötü olursa burun deformitesinin o kadar kötü olması beklenir (74). Fakat burunla ilgili bazı bulgular kraniyofasiyal anormalliğin varlığında, genellikle bir tanıyı veya bir sendromu karakterize etmek için birleşen diğer anomalilerin varlığını gösterebilmektedir (75). Kraniyofasiyal anormalliklerin çoğunun ortak bir özelliği de maksiller hipoplazi olarak görülmektedir (76). Maksiller hipoplazi ile birlikte etkilenen burun yapısı hipoplazik bir yapı geliştirir. Burnun hipoplazisi kraniyofasiyal sendromlarda en sık karşımıza çıkabilen bulgulardandır (77). Hipoplazik görünümde orta yüz sanki orta merkeze sıkışmış bir görünüm verir ve farklı derecelerde stenoz ve atrezi ile kendini gösterir. Stenozisin daha posterior yerleşimi koanal stenozis, nazal boşluğun tamamen kapalı olması ise koanal atrezi olarak tanımlanır. Çalışmalar, Apert sendromunda sıklıkla koanal stenoz ve atrezi nedeniyle nazal boşluğun bilateral daralması ile karşılaşıldığını ortaya koymuştur (78). Burun boşluğu stenozisi ve atrezisi, beslenme ve ağlama durumlarında kötüleşen apne ve geçici olabilen siyanoz (oksijen yetersizliği nedeniyle ciltte görülen morarma, mavimsi ya da siyahımsı görünüm) ile kendini gösterir. Hiperplazik görünümde ise bir yarık oluşumunun mikroformu sayılan burun ucu bifiditesi görülebilir, biraz daha ciddi formunda ise fazladan burun deliği oluşumu ve buna eşlik eden şiddetli hipertelorizm görülebilmektedir.

Burunun yapılarından nazal septal kırıkta orta hatta septumun ön kısmını oluşturur. Orta hatta bulunan bu septumun bir tarafa doğru sapmasına (meyili) septum deviasyonu denilmektedir. Septum deviasyonu tıkanıklık ya da solunum sıkıntıları oluşturabilir, yapısı hafif bir eğrilikten engebeli bir yapıya kadar değişik paternlerde oluşum gösterebilir. Septumun deviasyonu toplumlarda çok sık karşılaşılan ve

zamanla da ortaya çıkabilen bir yapı bozukluğudur. Bu nedenle sendromlarla ilişkilendirilmesi diğer anomalilerle birlikte görüldüğünde anlamlıdır.

Sendromlarla ilişkilendirilebilecek bir başka ciddi bulgu ise nazal köprü (bridge) denilen burun kökünün normalden düşük (çökük) yapıda görülmesidir. Bu çökme burun kemiğinin yokluğu ya da hipoplazik gelişimi nedeniyle gerçekleşmektedir. Prenatal dönem taramalarında USG ile yapılan burun kökü yapısının incelenmesi sendrom ya da anomali bulguları için önemli bir tanı kriteri oluşturmaktadır (75).

4.3.4. Göz Malformasyonları

Göz anomalileri normalde görülme sıklığı oldukça düşük bir sorundur ancak sendromların varlığında görülme olasılığı artmaktadır (79). Göz küresi ve yapıları ile ilgili bozulmalar doğum öncesi veya doğumdan sonraki dönemlerde edinilebilir. Bu anomaliler, çevresel kemik ve kas yapılarının anormalliklerine de bağlı olarak farklı şekil, boyut, yapı ve doku değişimleri gösterebilir. Örneğin, Crouzon, Apert gibi sendromların sahip olduğu kraniositozisin ikincil etkileri olarak göz yapılarında belirgin ekzoftalmus, pitozis, hipertelorizim dikkati çekmektedir (80). Anoftalmi ve mikroftalmi gibi gözün ciddi anomalilerinin ise sendromlar ile daha sık ilişkili olduğu gösterilmiştir (81).

Gözün yapılarından palpebra, gözü dış maruziyetlerden koruyan ve şeklini oluşturan alt ve üst göz kapaklarına verilen isimdir. Gözü çevreleyen bu kapakların orta noktaları arasındaki mesafe kısa ise göz malformasyonlarından dar palpebral fissür (dar göz kapağı aralığı) görülür. Malar düzleşme nedeniyle gelişen dikey maksiller fazlalık ve alının daha öne çıkıklığı üst göz kapaklarının kabarık olmasına ve bu nedenle palpebral fissürlerin dikey olarak dar görünmesine neden olabilir. Kapakların iç ve dış köşelerinden çizilen çizginin anormal olarak aşağı ya da yukarı

eđimli olması (up/downslanting) ise bazı genetik bozukluklar ve sendromlarla sıklıkla ilişkilendirilmektedir (47). Gözün iç köşesini örten deri katlantısı epikanthic fold (üst göz kapağının burna yakın tarafta katlanmış olması) iç kantusu konkav olarak kaplar ve buruna doğru vertikal olarak uzanan yarım ay şeklinde görünüm oluşturur. Bazı ırklara özgü olarak normal bireylerde de görülebilen epikanthic fold sendromlara ait bi bulgu olarak karşımıza çıkabilmektedir. Genellikle bilateral olarak oluşup cilt ve cilt altı dokunun aşırı kıvrımı veya gelişmemiş yüz kemikleri nedeniyle ortaya çıkmaktadır.

Sfenoid kemiğın ya da burun kökünün hipertrofi olmasıyla ise gözler arasındaki mesafe artar ve hipertelorizm görülebilir. Bunlarla birlikte kraniositoz içeren birçok sendromda görülen proptozis ve ekzoftalmus orta yüz hiperplazisi nedeniyle ortaya çıkar ve göz firlaklığı görünümünü oluşturur.

Bunların dışında bozulan kafa gelişimi ile etkilenen göz kaslarının aşırı ve azalmış fonksiyonları nedeniyle ikincil etki olarak şaşılık ortaya çıkabilmektedir. Şaşılığın sistemik malformasyonlar ve sendromlar ile daha sık görüldüğü gösterilmiştir (82).

4.3.5. Dudak Malformasyonları

Ağız boşluğunu çevreleyen alt ve üst dudak yapıları embriyonik birleşim kusurlarından kolaylıkla etkilenir, fakat embriyonik olarak farklı köken tabakalardan geliştiğinden gelişim sürecindeki aksaklıklardan aynı anda etkilenme görülemeyebilir. Sendromlara ilişkin karşılaşılabileceğimiz dudak yarığının dışında, dudak yapılarında sendrom bulgusu olabilecek farklı oluşumlar görülebilmekte ve orta yüz anomalilerinden etkilenen üst dudakta daha sık malformasyon ile karşılaşılabilmektedir.

Üst ve alt dudak yapılarında birbirinden farklı asimetric ya da ince yapı görünümleri olabilir. Dudak yarığı mevcut ise post-operatif dönemde yapılan deęerlendirmede dikiş ve birleşim hatları genellikle asimetriciye neden olup ağız kapanma şeklini etkileyebilmektedir. İnce dudak yapısı oluşumu, eęer ailede fenotip benzerlik yok ise hipoplastik gelişimlerden kaynaklanabilir. Düzleşmiş zygomaların varlığı hipotonik yüz görünümü ve yüz kaslarının zayıf tonunu oluşturabileceğinden açık ağız görünümüne neden olabilmektedir. Fasiyal paraliziler ve eşlik edebilen bazı kas hastalıkları yine sağlayacağı hipotonik görünüm ve kas zayıflığı bu görünümü verebilmektedir. Küçük ağız yapısı ve açık ağız duruşu balık ağızı görünümü olarak tariflenmektedir ve sıklıkla sendromlarla ilişkilendirilen bulgulardandır (83).

Sendrom şüphesi içeren bir dięer ciddi bulgu dudakta bulunan lip pits görünümüdür. Lip pits, dudakta sinüs boşlukları nedeniyle oluşan çekinti ya da çukurlara verilen isimdir. Bu sinüsal boşluklar bazen kör bi uç gibi sonlanabilir bazende kas ya da tükürük bezi dokularına kadar uzanabilmekte ve bu nedenle salya akıntısı izlenebilmektedir. Genellikle alt dudağın orta hattının her iki tarafında simetric olarak bulunur, fakat üst dudak ya da tek taraflı olarak farklı yerleşimlerde gösterebilmektedir. Lip pits görünümü genellikle Van Der Woude ve Popliteal Pterygium sendromlarının belirtilerinden birisi olarak görülür (84) bunların dışında bildirilmiş farklı sendromlarda da izlenebilmektedir (85). Dudak çukurları sendromların bazen tek belirtisi olarak izlenebilmektedir bu nedenle atlanılmaması gereken bir bulgu olarak görülmektedir.

Burun ile üst dudağı birleştiren iki ince çizgi ve arasındaki oluk yapısına filtrum denilmektedir. Fasiyal anomalilerden etkilenebilen filtrumun; kısa, uzun ve düzleşmiş görünümü sendromlarla ilişkili bulgu olarak görülmektedir (86). Sendromik olmayan DDY'lilerde de risk bileşenlerinin dar bir filtrum ve V şeklinde Eros yayı (cupid's bow) görünümüne neden olduğu bulunmuştur (87).

4.3.6. El ve Parmak Malformasyonları

İskelet sistemi bozuklukları çok sayıda anomaliden oluşan heterojen bir gruptur. Bu sistemdeki el ve parmakların malformasyonları diğer ekstremitelere göre sendromlarda daha sık karşılaşılabileceğimiz malformasyonlardandır (88). Maternal dönemde gelişim evresinde bulunan dokular içerisindeki anormal hücre organizasyonu (displazi) el ve parmaklarda yapısal değişikliklere neden olabilmektedir. Sendromların bileşenlerinden olabilen bu malformasyonlar el ve parmakların yokluğu ya da hipoplazisinden hafif şekil bozukluklarına kadar değişen bir spektrumda gözlenebilir. En sık karşımıza çıkan malformasyonlar parmak fazlalığı (polidaktili), parmak yapışıklığı (sindaktili) ve parmak eksikliğidir (oligodaktili). Bu anomalilerin varlığı sendromlara ait klinik özelliklerde de ayırıcı tanıya yardımcı olabilir. Örneğin; Apert ve Crouzon sendromları görünüm olarak benzerlik gösterebilir de Apert sendromunda sıklıkla el ve ayakta iskelet ve yumuşak doku anormallikleri görülmektedir (89). El ve parmak bozukluklarından ektrodaktil olarak isimlendirilen 2. 3. ve 4. parmak eksikliği ya da füzyonu nedeniyle gerçekleşen yarık görünümünün ilişkilendirildiği sendromlardan en sık görüleni EEC (ektrodaktili, ektodermal displazi, yarık dudak-damak) sendromudur (90).

Ciddi bir anomali gibi görünmeyen el ve ayak parmaklarının ince ve uzun görünümü (örneğin; Marfan sendromu) ya da kısa ve kübik (örneğin; Kabuki Make-Up sendromu) görünümü de bazı sendromların fenotipik özelliklerinde karşılaşılabilmektedir. Bunların dışında kaynaşmış segmentler ve eklem anomalileri nedeni ile parmakların germe hareketinin zorlanarak yapılması yani hiperekstansiyon görülebilmektedir.

4.3.7. Diş Malformasyonları

Embriyogenez sırasında kraniyofasiyal gelişimdeki bozukluklar klinik olarak orofasiyal ve dental yapıları etkileyen malformasyonlar olarak kendini gösterebilmektedir (91). Doğumdan sonra yüzün kemik, kas ve bağ dokularında sürekli ileriye ve aşağıya doğru büyüme ve şekillenme meydana gelir. DDY, kraniyofasiyal anomaliler ve displazi durumunda çene, diş ve eklem yapıları bu büyüme ve şekillenmeden normalden farklı etkilenebilir. Zamanla beraber bu yapıların yapısal ve fonksiyonel gelişimdeki farklılıklar daha belirgin olur. Bunlarla birlikte Moriyama ve ark. (92) yaptığı bir çalışmada sadece gelişimsel farklılıklardan değil DDY nedeniyle geçirilen cerrahi operasyonların sonucunda da dişlerin etkilenebileceğini savunmuşlardır.

Çeşitli nedenlerle maksilla ve mandibulanın birbirleri üzerine kapanmaları sırasındaki ilişkisel uyumsuzluk nedeniyle maloklüzyon denilen kapanış bozuklukları görülebilir. Maloklüzyonlar dental arkların anterior ve posterior ilişkisi açısından sınıf I, sınıf II ve sınıf III olarak üç ayrı eksen de tanımlanırlar. Bu sınıflamalarda her iki dental arkın birinci molar dişlerinin ilişkisi üzerinden incelenmektedir. Sınıf I maloklüzyon maksiller ve mandibüler kaide ilişkisinin normal olup sadece dental yapılar ile ark boyutu uyumsuzluğuna denmektedir. Molar dişler normal ilişki de dir ancak dizilim bozukluklarından kaynaklı kapanış bozukluğu oluşmaktadır. Sınıf II maloklüzyon iskeletsel olarak anteroposterior yönde mandibulanın geride, maksillanın önde görüldüğü uyumsuzluktur. Bu durum maksillanın hiperplazik gelişimi, mandibulanın hipoplazik gelişimi ya da her iki anomalinin bir arada görülmesi ile oluşmaktadır. Sınıf III maloklüzyon ise, mandibulanın maksillaya ve kafa kaidesine göre daha büyük ve daha ileride olduğu kapanış uyumsuzluğudur. Maksillanın hipoplazik gelişimi, mandibulanın hiperplazik gelişimi ya da her iki anomalinin bir arada görülmesi ile oluşmaktadır. Yarık tipinin sınıf III maloklüzyon gelişimini önemli ölçüde etkilediği sonucuna varan çalışmalar mevcuttur (93). Damak yarığının şiddet derecesi artı kça, sınıf III maloklüzyon sıklığının da arttığı bulunmuştur (93). DDY'li 6-12 yaş arası çocukların incelenmesi ile yapılan bir çalışmada maloklüzyon

bozukluklarının (sınıf II ve sınıf III molar ilişkisi) %82 gibi yüksek bir oran içerdiği görülmüştür (94).

Dişlerde anomaliler boyut, biçim, sayı ve konum bozuklukları şeklinde görülebilmektedir. Yapılan çalışmalar DDY varlığının özellikle yarık bölgesinde diş anomalilerine neden olabileceğini göstermektedir (95). Konjenital diş eksiklikleri diğer sistemik sorunlarla birlikte sendromlara daha sık eşlik ettiği düşünülmektedir (96). Yüz yapılarında gelişen kemik yetersizlikleri, hormonal düzensizlikler ve beslenme bozuklukları gibi nedenlerle dişlerde küçük diş yapısı ve diş çürükleri görülebilmektedir (97).

4.3.8. Kardiyovasküler Malformasyonlar

Kalp anomalileri birçok konjenital anomali içerisinde hayati riski en fazla olan anomalilerdendir ve sendromlara en sık eşlik eden malformasyonlardandır. Sendromlu vakalarda planlanabilecek birçok cerrahi girişim kalp-damar anomalilerinin varlığında hayati risk oluşturabilmektedir. Belirgin fenotip görünümüne sahip sendromlu vakalarda genellikle bu durum göz ardı edilmez ve kardiyolojik açıdan değerlendirmeleri yapılır. Fakat VCSF gibi sık gözden kaçırılabilen olgularda kalp anomalileri %75 gibi bir oranda eşlik etmektedir ve bu değerlendirmelerde atlanabilmektedir (98). Son yıllarda artan genotip ve fenotip çalışmaları, sendromlarla konjenital kalp defektleri arasındaki bağlantıyı çözmeye yoğunlaşmışlardır (99). Sendromlara en çok eşlik ettiği bilinen kardiyovasküler anomaliler; fallot tetralojisi, büyük damarların transpozisyonu, dekstrokalde, atrial septal defekt, ventriküler septal defekt, truncus arteriosus ve kalp hipoplazisidir (100, 101).

4.3.9. Ürogenital Sistem Malformasyonları

Oldukça nadir görülen ürogenital sistem anomalileri genellikle ciddi yarıklarla ilişkilendirilmiştir (102). DDY ile ilişkili ürogenital sistem malformasyonlarında en sık renal agenezi, kistik böbrek, hidronefrozis, üreteral anomaliler, at nalı böbrek, vesikoureteral reflü ve hipopodias görülmektedir (10). Hipospadias bazı sendromların tipik bulgusu olarak eşlik edebilir ve kraniyofasiyal anomalilerden en çok dudak-damak yarığı ile ilişkili görülmektedir (103).

4.3.10. Dil Bozuklukları

Dil gelişimi; bilişsel gelişim, beyin yapısı ve işlevi, çevresel girdi ve işitme gibi bazı temel ön koşullara bağlıdır. Dil öğrenimi için temel ön koşullar göz önünde bulundurulduğunda, DDY'li çocuklarda gecikmiş dil görülme riskinin daha fazla olacağı anlaşılabilir. Bazı sendromlarda dilsel-bilişsel alanların etkilenmiş olması nedeniyle sendromun eşlik ettiği DDY'li bireylerde dil gelişimi daha fazla risk altındadır.

Etiyolojik olarak idiyopatik, nörolojik, genetik, duyuşsal, nöropsikiyatrik ve çevresel nedenlerin etkileşimlerine bağlı olarak gelişen dil bozuklukları kendi içerisinde alıcı ve ifade edici dil bozuklukları olarak ikiye ayrılmaktadır. Alıcı dil çocuğun kendisine söylenenleri ve çevresindeki girdileri anlama ve anlamlandırma becerisi iken, ifade edici dil çocuğun dili uygun bileşenleri ile kullanarak sözel olarak aktarabilme becerisidir. Yaşına uygun dil gelişimi olmayan çocuklarda uygun sayıda sözcük kullanarak cümleler kuramama, cümle içerisindeki ekleri uygun ve yerinde kullanamama ve düşüncelerini rahatça ifade edememe gibi sorunlar gözlenir.

Yıllardır DDY varlığının çocuklarda dil gelişiminde gecikme oluşturup oluşturamayacağı konusu birçok araştırmaya ve tartışmaya neden olmuştur. Geçmiş yıllarda genellikle DDY'li çocukların dil gelişimlerinin akranlarından geri olduğu sonucuna varan çalışmalar gösterilmiştir (104). Hatta çocukluk yıllarında görülen dil gelişim bozukluklarının ergenlik ve yetişkinlik dönemlerinde de devam eden IQ seviyeleri ve akademik başarıları etkilediği yönünde görüşler mevcuttur (105). Ancak bu çalışmalara karşıt görüş bildiren araştırmacılar ek malformasyonlar ya da sendromların varlığı göz ardı edilerek ve demografik bilgiler göz önünde bulundurulmadan yapılan çalışmaların doğru istatistikî sonuçlar veremeyeceğini savunmuşlardır (106). Elde edilen sonuçların birçoğunda katılımcıların dil gelişimleri akranlarından geri kabul edilse de normların altında izlenmemiştir (107).

Eşlik eden ek anomalilerin (işitme kaybı ya da zihin engeli gibi) varlığında ve bilişsel gelişimin etkilendiği bozukluklarda dil gelişiminin etkilenmesi son derece beklendiği bir durumdur (108). Tanımlanmış bazı sendromlar klinik bulguların yanı sıra dil ve konuşma bozuklukları ile kendini göstermekte (109) ve ek anomali oranı arttıkça daha şiddetli bozulmalar gözlenebilmektedir (108). Kuehn ve Henne (19) damak yarıklığının ek sorunlar olmadığı sürece dil gelişimini çok fazla etkilemeyeceği yönünde görüş bildirmişlerdir. Bu nedenle daha sonraki yıllarda dudak damak yarığının dil gelişimine engel olmadığı yönündeki hipotez için sendromal şüpheler, ek anomalilerin varlığı ve demografik özelliklerin ayrımlarına dikkat edilerek çalışmalara yön verilmeye çalışılmıştır.

Collett ve ark. (110) DDY'li çocukların dil ve okuma ölçütlerinde normal akranlarından daha düşük değerlendirildiği hipotezini test etmek için boylamsal bir çalışma ortaya koymuşlardır. Bu çalışmada birçok sınırlılığı elemek için demografik özelliklere de dikkat ederek yapılan eşleştirmelerde bebeklikten 7 yaşına kadar olan süreçte dil işlevi ve akademik başarı ölçütlerini değerlendirmeye çalışmışlardır. Sonuç olarak orofasiyal yarıkları olan ve olmayan çocukların dil gelişimleri arasında küçük ve istatistiksel olarak anlamlı olmayan farklılıklar gözlemlenmiştir. Araştırmadan elde edilen en şaşırtıcı sonuç erken okuma becerilerinde orofasiyal yarıklı çocukların

kontrol grubundaki tipik gelişim gösteren çocuklara göre daha yüksek puanlar almalarıdır. Araştırmacılar bu sonuçları DDY'li olguların anne çocuk etkileşimlerinin daha etkin olmasına ve çocukların büyük bir çoğunluğunun erken dönemde dil ve konuşma terapisi almış olmasına bağlamışlardır (110).

DDY'li bireylerin dil gelişimleri incelendiğinde ifade edici dil, alıcı dil gelişimine göre daha düşük istatistiki sonuçlar göstermektedir (107). Alıcı dilde gecikme tespit edilen bireylerde ise işitme engelinin belirleyici bir rol oynadığı gösterilmiştir (111). Bir yaş civarındaki DDY'li bebekler ve bu bebeklerle ayları eşleştirilmiş sağlıklı bebeklerin söz öncesi iletişimlerinin incelendiği bir çalışmada reddetme hariç hiçbir kategoride gruplar arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunmamıştır (112). Her ne kadar dudak damak yarıklı çocukların dil becerilerinde gecikmeler olsa da normal akranlarıyla aynı seviyede ve hatta bazı alanlarda daha iyi performans gösterdikleri belirtilmiştir (106).

DDY'nin varlığından kaynaklı konuşma bozuklukları, işitme kayıpları, ek anomaliler, sendromlar ve farklı yüz görünümleri nedeniyle gelişen psikososyal sorunlar dil gelişimini farklı düzeylerde etkileyebilmektedir (105), ancak zamanında gerçekleştirilen ameliyatlara (113), işitme kaybına karşı alınan önlemler (107), aile eğitimleri dil gelişimini olumlu yönde etkileyecektir.

4.3.11. Büyüme ve gelişimsel gecikmeler

Büyüme ve gelişme çoğu zaman birlikte ele alınan kavramlardır. Büyüme vücut yapılarının boy, kilo ve hacimsel olarak artışı ifade ederken gelişme, biyolojik olgunlaşma sürecini ifade eder. Büyümeyi de kapsayan gelişim, kalıtım ve çevre etkisiyle belli aşamalarda sürekli devam eden bedensel, zihinsel ve psiko-sosyal olarak ilerleyen değişimlerin bütünüdür. Bu bütünlükte genetik, hormonal, beslenme ve fiziki çevre faktörleri rol oynayan yapı taşlarıdır. Bu taşlardaki bozulmalar büyüme ve

gelişimin gecikmelerine yol açmaktadır. Kaba motor ve ince motor becerilerindeki gecikmeler de gelişimsel değerlendirme içinde tanımlanmaktadır.

Yapılan çalışmalar DDY'li bireylerde gelişimsel gecikmelerin alt alanlarında sorunlar olabileceğini göstermektedir (114). Snyder ve Scherer (115) DDY'li çocuklarda bilişsel ve psikomotor gelişimlerinde gecikmeler olduğu sonucunu iddia etmişlerdir. Neiman ve Savage'in (116) DDY'li çocuklarda erken motor gecikme raporları, gelişimsel seyri üzerine yapılan araştırmalar, erken yaşta (örneğin, ince motor gelişimi) gelişmesi beklenen becerilerdeki gecikmelerin, daha sonraki yaşlarda işleyişin öngörüsü olabileceğini savunmaktadır.

DDY'li bir çocukta büyüme geriliği ve gelişimsel gecikmenin varlığı sendrom teşhisini öngörme olasılığının daha yüksek olduğu yapılan çalışmalarla gösterilmiştir (117). Sendromlar ve eşlik eden hormonal sistem bozukluklarının varlığı büyüme ve gelişmede gecikmelere yol açabilmekte (118) ve klinik özellikleri arasında, büyüme ve gelişimsel gecikmenin olduğu bazı sendromlar dikkat çekmektedir (119, 120).

Bunlarla birlikte, sendromlara eşlik eden gelişimsel ve motor bozukluklar, davranışsal problemler, solunum yetmezlikleri ve dudak damak yarığı gibi yapısal bozukluklarının varlığı dinamik bir koordinasyon gerektiren yutmada güçlüklerle neden olabilmektedir (121). Yutma güçlükleri ile birlikte beslenme problemleri ve farklı ek sorunlar doğum sonrasındaki süreçte küvezde bakım sürelerini uzatabilmekte ve solunum yetmezliği ve ilişkili orofarengial yutma bozuklukları mevcut olan bebeklerin beslenme ihtiyaçlarını güvenli bir şekilde sağlayabilmek için kısa veya uzun süreli tüp ile beslenmeleri gerekebilmektedir (122).

4.3.12. Bilişsel gelişim

Beynin işlevi, bireyin algılama, kavrama, anlamlandırma, analiz etme, kategorize etme ve öğrenme becerilerini içeren zekayı belirler. Zeka düzeyi normalin altında olduğunda, biliş, dil ve konuşma dahil, gelişimin tüm yönlerinde gecikmeler

olabilmektedir (123). Bununla birlikte, dudak damak yarığı olan çocukların, özellikle erken yaşlarda, tipik gelişim gösteren akranlarıyla karşılaştırıldığında, bilişsel gelişimde küçük gecikmeler için risk altında olduğunu gösteren birkaç çalışma vardır (106, 114). Kraniofasial sendromlu çocuklarda da çoklu anomalileri ve beyin gelişimlerinin etkilenebilmesi nedeniyle dilsel ve bilişsel alanlardaki gecikmeyle daha sık karşılaşılabilmektedir (123). Bunların dışında McWilliams ve Matthews (108), DDY’li bireyleri yarık çeşitlerine ve ek konjenital anomalisi olanlar ve olmayanlar şeklinde ayırdıkları çalışmada bilişsel düzeyin nasıl etkileneceğini incelemiş ve tüm gruplarda değerlerin genellikle normal sınırlar içerisinde olduğu görülmüştür. Sekonder damak yarığına eşlik eden ek anomalilerin varlığında sözel zeka katsayısının diğer gruplara göre istatistiksel olarak anlamlı düzeyde düşük olduğu bulunmuştur (108).

Ancak sendromun bir parçası olsun ya da olmasın kraniofasial bir anomali olarak dudak damak yarığının varlığı biliş, davranış ve konuşma alanlarında oluşabilecek anormallik risklerini de beraberinde getirebilmektedir. Bu nedenle bilinen sendromları olan ve ciddi gelişimsel problemleri olan çocuklar, dudak damak yarığı ve bilişsel sürecin doğasının tam olarak anlaşılabilmesi için genellikle çalışmaların dışında tutulmaktadır. Araştırmalar benzer hipotezleri destekleyici ya da çürütücü çalışmalara yoğunlaşmıştır. Bu sebeple geçmiş zamanlardan bu yana bilişsel gelişimin yetersizliğinin alt alanları olarak görülen zeka düzeyi, dil gelişimi, öğrenme bozuklukları, akademik başarısızlıklar ve okuma güçlükleri gibi sorunlar üzerine yoğunlaşmıştır (106, 110, 124).

Bu konularda daha fazla araştırma yapılmasını desteklemek için, Amerikan Cleft Palate - Craniofacial Association (ACPA), kraniofasial anomalisi ve dudak damak yarığı olan çocuklar arasında bilişsel gelişimin rutin değerlendirilmesinde ve öğrenilmesinde ekip yürütücüleri için standartlar yayınlamışlardır (125). Kraniofasial anomalilerin karmaşık yapısı nedeniyle vakalar ve kontroller arasındaki nörobilişsel farklılıkların doğası ve kapsamının anlaşılabilmesi için daha fazla araştırma ve standardize değerlendirme araçlarının kullanılmasına ihtiyaç vardır

5. GEREÇ VE YÖNTEM

5.1. Araştırma Modeli

Sendromu olan ve olmayan DDY’li bireylerin medikal öykü, oral-periferel özellikleri, genel gelişimleri ve dil gelişimlerinin karşılaştırılması amacıyla yapılan bu çalışmada betimsel model kullanılmıştır. Bu araştırmanın bağımsız değişkenini sendromu olan ve olmayan DDY’li bireyler, bağımlı değişkenini ise oral-periferel özellikler, dil gelişimi, genel gelişim, yutma sorunları, NG ve küvezde kalış süreleri oluşturmaktadır.

5.2. Araştırmanın Katılımcıları

Bu çalışmanın katılımcılarını, 2018-2019 yılları arasında yarık dudak-damak, submüköz yarık, okült submüköz yarık ve velofarengal yetmezlik (VFY) sorunlarından en az birini yaşayan, Medipol Dil, Konuşma ve Yutma Terapisi ve Yenilikçi Teknolojiler Uygulama ve Araştırma Merkezi’ne (MEDKOM) başvuran 0-12 yaş arası bireyler oluşturmaktadır. Katılımcılar; herhangi bir sendrom teşhisi ya da şüphesi bulunan ve herhangi bir sendromu olmayan olgular olarak ikiye ayrılmıştır.

Araştırmanın başlangıç aşamasında hedeflenen katılımcı sayısına ulaşılamaması nedeniyle dengeli gruplar oluşturulabilmesi için yaş aralığı 0-12 yaş olarak belirlenmiştir. Bu nedenle bu yaş grubu üzerindeki sendromu olan 1 ve sendromu olmayan 2 olgu çalışma dışı bırakılmıştır.

5.3. Demografik Bilgiler

Sendromu olan 19 DYY'li ve sendromu olmayan 48 DYY'li katılımcıya ait demografik bilgiler Tablo 5.1.'de verilmiştir

Tablo 5.1.Örneklemin Demografik Bilgileri

	Sendromu Olmayan (n=48)		Sendromu Olan (n=19)	
	Ort (SS)		Ort (SS)	
Yaş (Ay)	55.98 (\pm 25.81)		56.89 (\pm 29.12)	
Ameliyat Sayısı	2.63 (\pm 1.95)		2.68 (\pm 1.92)	
Annenin Düşük Sayısı	0.21 (\pm 0.46)		0.42 (\pm 1.12)	
	<i>n</i>	%	<i>n</i>	%
Cinsiyet				
Kız	25	52.1	6	31.6
Erkek	23	47.9	13	68.4
Akraba Evliliği				
Var	10	20.8	5	26.3
Yaş Grubu				
Bebek (0-2 yaş)	3	6.3	5	26.3
Okul Öncesi (3-6 yaş)	31	64.6	10	52.6
Okul Çağı (7-12 yaş)	14	29.2	4	21.1

Sendromu olmayan 48 katılımcının ay cinsinden yaş ortalaması 55.98 (\pm 25.81) (19-141 ay yaş aralığı), geçirdikleri ameliyat sayısı 2.63 (\pm 1.95) (0-11 ameliyat sayısı aralığı), katılımcıların annelerinin düşük sayıları ise ortalama 0.21 (\pm 0.46) (0-2 düşük sayısı aralığı) olarak hesaplanmıştır. Sendromu olmayan katılımcıların cinsiyet dağılımına bakıldığında %52.1'inin kız ve %47.9'unun erkek olduğu görülmektedir. Katılımcıların %20.8'inin ebeveynleri akraba evliliği yapmıştır. Yaş grubu dağılımına

bakıldığında %6.3'ünün bebek, %64.6'sının okul öncesi çağı ve %29.2'sinin ise okul çağında olduğu görülmektedir.

Sendromu olan 19 katılımcının ay cinsinden yaş ortalaması 56.89 (\pm 29.12) (12-96 ay yaş aralığı), geçirdikleri ameliyat sayısı 2.68 (\pm 1.92) (0-7 ameliyat sayısı aralığı), katılımcıların annelerinin düşük sayıları ise ortalama 0.42 \pm 1.12 (0-4 düşük sayısı aralığı) olarak hesaplanmıştır. Sendromu olmayan katılımcıların cinsiyet dağılımına bakıldığında %31.6'sının kız ve %68.4'ünün erkek olduğu görülmektedir. Katılımcıların %26.3'nün ebeveynleri akraba evliliği yapmıştır. Yaş grubu dağılımına bakıldığında %26.3'nün bebek, %52.6'sının okul öncesi çağı ve %21.1'nin ise okul çağında olduğu görülmektedir.

Sendromu olan gruptaki olguların %74'ü genetik raporla tanılanmıştır. Bu gruptaki katılımcıların %26'sı ise plastik cerrah, ortodontist, psikolog, kulak burun boğaz uzmanı, odyolog ve dil ve konuşma terapisti eşliğinde yapılan konseylerdeki muayene sonucunda sendrom şüphesi oluşan olgulardan oluşmaktadır. Sendromu olan DDY'li katılımcıların genetik rapor ile tanılanmış sendrom özellikleri Tablo 5.2'de verilmiştir.

Tablo 5.2. Sendromu Olan DDY'li Katılımcıların Tanımlanmış Sendrom Özellikleri

Di-George	1
Van Der Woude	2
Treacher Collins	2
EEC	1
Rubinstein Taybi	1
Holoproensefali	1
Sendrom şüphesi	5
Adlandırılmamış kromozom anomalileri	5
Toplam (n)	19

Her katılımcıya işitme testi yaptırılarak işitme düzeyleri belgelenmiştir.

5.4. Veri Toplama Araçları

Tüm katılımcılara aile öyküsü, oral-periferal muayene ve rezonans değerlendirmesi için Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu (6), dil gelişimi değerlendirmek için Türkçe Erken Dil Gelişimi Testi (TEDİL) (126) ve genel gelişimi değerlendirmek için Ankara Gelişim Tarama Envanteri (AGTE) (127) uygulanmıştır.

AGTE testinin uygulanması ve puanlaması sertifika gerektirdiği için çocuk gelişim uzmanı tarafından yapılmıştır.

İzleyen bölümde bu testlerin içerikleri ile ilgili bilgiler verilecektir.

5.4.1. Dudak Damak Yarığı Değerlendirme Formu

Aile ve çocukla yüz yüze görüşme ile doldurulan Dudak Damak Yarığı Değerlendirme Formu (EK-1) 3 alt formdan oluşmaktadır. Alt formlara geçmeden önce, formun ilk sayfasında, görüşme tarihi, DDY’li bireyin ad, soyad, yaş gibi kişisel bilgileri ve anne-babanın eğitim durumu ile meslek bilgileri sorgulanmakta ve diğer testlerden elde edilen bilgiler not edilebilmektedir.

İlk alt form olan *Aile Görüşme Formu* ile öncelikle çocuğun ameliyat zamanlamaları, doktoru, varsa ameliyatların gecikme nedenleri sorgulanmaktadır. Daha sonra ailede DDY öyküsü, akraba evliliği gibi DDY’ye neden olabilecek genetik ve kalıtsal sorunlar aileden alınan bilgilere göre not edilir.

Ayrıca prenatal öyküde incelenen; enfeksiyon, geçirilen hastalıklar, radyasyon, toksik madde, stres, ilaç, sigara ve alkol kullanımı tüm hamilelik süreci boyunca DDY oluşumuna etki edebilecek çevresel etmenler konusunda bilgi edinimine hizmet eder.

Perinatal öykü kısmı ters doğum, uzun doğum süresi, hipoksi, mekonyum aspirasyonu ve kordon dolanması gibi risk faktörlerine ilişkin soruları içerir. Bu bölümde yer alan soruların amacı, doğum sırasında ortaya çıkabilecek olumsuzluklarla bilişsel ya da gelişimsel sorunlar arasındaki ilişkiyi incelemektir.

Postnatal öyküde sarılık, sepsis, konvülsiyon, epilepsi, beslenme problemi, solunum güçlüğü gibi sorunlarla; kalp ve damar hastalıkları, böbrek sorunları, endokrinolojik problemler, inguinal herni/kriptorşidizm ve nörolojik problemler gibi sistemik diğer sorunlar irdelenmektedir. Bu durumların varlığı genellikle sendromlarla ilişkilendirildiği için özellikle periferik muayene bölümünde dikkatli davranılmalı ve mutlaka genetik yönlendirme yapılmalıdır.

Genel sağlık durumu bölümünde DDY'li bireyin görüşmenin yapıldığı zamandaki kronik hastalık, apne, horlama, nazal regürjitasyon, çiğneme ve yutma ile ilgili sorunları belirlememizi sağlayan soruları içerir.

Gelişimsel öykü alınırken DDY'li bireyin motor (emekleme, yürüme, konuşma), boy ve kilo (normal, akranlarından geri), psikososyal (dışadönük, içedönük) ve akademik gelişimi (normal, akranlarından geri) hakkında bilgi toplanır.

Son olarak DDY'nin neden olduğu sorunlar arasında en sık karşılaşılan işitme sorunları; geçirilen otit sayısı, varsa işitme kaybının derecesi, cihaz kullanımı, koklear implant varlığı gibi sorular ile işitme alt başlığı altında değerlendirilmektedir.

Oral-Periferal Değerlendirme Formu ile yapılan periferal muayenede; kafa, parmaklar, burun, dudaklar, kulak ve gözlerin sendromlarla sıklıkla ilişkilendirilen anomalileri incelenir. Bu bölüm terapistlerin sendromdan şüphelenmelerini gerektirecek fiziksel bulgulara odaklanmalarını sağlar. Özellikle minör periferal bulgulara dikkat çekerek doğru yönlendirmenin yapılabilmesi için bir çerçeve oluşturur. Her bir yapı için sendromlarda sıklıkla karşımıza çıkabilecek özellikler işaretleme yapılabilecek şıklar halinde sunulmuştur. Bunlar:

- Kranium için; hemifacial microsomia, triangular yüz, düz zygomalar, uzun yüz, mikrosefali ve normal görünüm.
- Parmaklar için; hiperekstansiyon, fazla sayıda parmak, yapışık parmak, kübik, uzun/ince ve normal görünüm.
- Kulaklar için; aural atresia, microtia, kepçe kulak, büyük kulak, düşük kulak ve normal görünüm.
- Burun için; düşük nazal bridge, septum deviasyonu, tübüler burun, stenosis, geniş alar kanat ve normal görünüm.
- Dudaklar için; yetersiz hareket, açık ağız, asimetrik görünüm, lip pits, uzun/kısa filtrum ve normal görünüm.
- Gözler için; hipertelorizm, dar palpebral fissür, epicanthic fold, şaşılık, up/downslanting ve normal görünüm olarak sıralanmıştır.

Bu form ile yapılan oral muayenede DDY'li bireyin yarık tipi ve konuşma bozuklukları ile ilişkilendirilebilecek ağız içi anatomik yapıları incelenmektedir. Terapistlere uygulama kolaylığı sağlamak için yarık tipi sınıflandırması Kernahan Çatalı ile yapılmaktadır. Ayrıca konuşma performansını doğrudan etkileyebilecek dil anomalileri, oklüzyon ve diş problemleri, fistül varlığı, fistülün lokalizasyonu ve büyüklüğü, velum, uvula ve orofarenksin anatomik bozukluğu, VFY'ye neden olabilecek farengeal duvar hareketi ve velum hareketi gibi özellikler sorgulanmaktadır.

Konuşma ve Rezonans Değerlendirme Formu ile katılımcıların artikülasyon becerileri doğal konuşmaya yakın bilgiler verdiği düşünülerek cümle tekrarı ile değerlendirilmiştir. Bu formdaki her cümle Türkçenin bir fonemine odaklanmakta ve bu fonemin çeşitli hece pozisyonlarında bulunduğu sözcüklerden oluşmaktadır. Bu cümleleri tekrarlayan katılımcıların sesletimleri sesçil olarak uluslararası alfabe (IPA-International Phonetic Alphabet) kullanılarak yazılmıştır.

Bu form içerisinde aletsel olmayan değerlendirme VFY için genizsi olmayan sözcük listesi burun açık ve kapalı şekilde DDY'li bireye söylenilerek rezonans değişikliği değerlendirilmiştir. Hiponazalite için ise genizsi sözcük listesi burun açık ve kapalı şekilde söylenilerek rezonans değişikliği değerlendirilmiştir. Bunlara ek olarak cümle tekrar testi ve genizsi/genizsi olmayan sözcük listesi testini destekleyen basit Pipet Testi ile değerlendirme yapılmaktadır.

Pipet Testi'nde pipetin bir ucu DDY'li bireyin burun deliğine, diğer ucu ise değerlendirme yapan kişinin kulağına dinleme yapacağı şekilde yerleştirilir. Bu sırada DDY'li bireyden kendine söylenen yüksek basınçlı fonemlerin yer aldığı heceleri tekrarlaması istenir. DDY'li bireyin tekrarlamaları sırasında pipetten hava çıkışı, değerlendiren kişi tarafından duyuluyorsa rezonans bozukluklarından biri olduğu düşünülmelidir. Pipet testinde ünsüz+ünlü kombinasyonları (papapa, tatata, kakaka, sasasa, şaşşa) söylenilerek hava çıkışının varlığı değerlendirilir. Hangi kombinasyonda hava çıkışı varsa buna göre formda yer alan hipernazalite/nazal emisyon/nazal türbülans, anterior fistülden kaynaklı kaçak, fonem spesifik nazal emisyon değerlendirilmesi yapılır.

Bu formda uygulanan rezonans bozukluklarının değerlendirilmesi Ünal-Logacev ve ark. (2018) makalesinde belirtildiği şekilde yapılmıştır.

Aile görüşme formu ile elde edilen sağlık geçmişi bilgileri geriye dönük bilgiler olması nedeniyle eksik bilgiler içerebilmektedir. Mevcut geçmiş sağlık rapor belgeleri varsa bilgiler bunlardan elde edilmeye çalışılmış, ulaşılamayan bilgiler analiz kısmından çıkarılmıştır.

5.4.2. Türkçe Erken Dil Gelişimi Testi (TEDİL)

Katılımcıların alıcı ve ifade edici dil becerilerini değerlendirmek amacıyla TEDİL kullanılmıştır. *Test of Early Language Development (TELD-3)* dil gelişim testinin Türkçe'ye uyarlaması olan TEDİL, dil gelişimi sorunu olan çocukları belirlemek için kullanılmıştır (126).

TEDİL, bireysel olarak yönetilen, norm referanslı, geçerli, güvenilir ve 2;0 yaş ve 7;11 yaş arasındaki çocukların alıcı ve ifade edici sözel dil becerilerini ölçmeyi amaçlayan bir testtir. Bu test erken dönemde dil bozukluğu olan çocukları tanımlayabilme, dil gelişimlerinin zayıf ve güçlü yanlarını gösterme, gelişim sürecine dair bilgi verme ve araştırma yapma gibi amaçlar için kullanılabilir ve dilin beş temel bileşeninden üçünü (anlambilgisi, biçimbilgisi ve sözdizimi) kapsayarak dil becerileri hakkında fikir edinimine olanak verir.

5.4.3. Ankara Gelişim Tarama Envanteri (AGTE)

Katılımcıların sadece dilsel-bilişsel değil aynı zamanda farklı alanlardaki gelişimsel değerlendirmelerini de elde etmek amacıyla AGTE uygulanmıştır.

AGTE, bebek ve çocukların gelişimi ile ilgili derinlemesine ve sistemli bilgi sağlayan bir değerlendirme aracıdır. Bu araç, 0;0-6;0 yaş arasındaki çocukların gelişimsel açıdan değerlendirilebilmesi amacıyla uygulanan bir envanterdir. Envanter,

çocuğun gelişimini yakından izleyen ve çocuğu iyi tanıyan, anneler, babalar ya da bakıcılar tarafından yanıtlanarak kullanılabilir. Uygulayıcı tarafından anne-babaya yöneltilen soruların yanı sıra çocuk gözlemlerine de dayanır. Sorular, gelişimi farklı, ancak birbiriyle ilişkili alanlarını (dil-bilişsel, ince motor, kaba motor, sosyal beceri-özbakım) temsil edilecek biçimde düzenlemiştir (127).

Tüm katılımcı gruplarında yaş düzeyi, davranış problemi, görevleri yerine getirmede isteksizlik ya da ailedeki özbakıcıdan bilgi alınamaması gibi nedenlerle TEDİL ve AGTE testlerine katılımı sağlanamayan olgular dil gelişim düzeyi analizinden çıkarılmıştır.

5.5. Veri Toplama Ortamı

Bu çalışmanın uygulamaları MEDKOM'da gerçekleştirilmiştir. Değerlendirme odası 6 metrekare büyüklüğündedir ve temizlenebilir bir döşeme ile kaplıdır. Birimde bir yetişkin masası DDY'li birey ve ebeveynleri ile yüz yüze oturulabilecek şekilde düzenlenmiştir. Ayrıca daha küçük yaşta DDY'li çocukların oturması için uygun boyutta masa ve tabureler bulunmaktadır. Çocukların uygulanan test ve değerlendirmelere katılımları ve uyum sağlayabilmeleri için yaşlarına göre birçok materyal ve oyuncak pekiştireç olarak kullanılmıştır.

5.6. Prosedür

Araştırma İstanbul Medipol Üniversitesi Dil ve Konuşma Terapisi Bölümü'nde yüksek lisans tezi olarak yapılmıştır. İstanbul Medipol Üniversitesi Girişimsel olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurul Başkanlığı tarafından 25.10.2018 tarihli 10840098-604.01.01-E.47333 nolu evrak sayısı ile uygulama izni alınmıştır. Araştırmanın yapılacağı MEDKOM uygulama merkezinden uygulama izni alınmıştır

(EK-2). Tüm katılımcıların ebeveynlerine bireysel bilgilendirme yapılarak ‘Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu’ imzalatılmış olup katılacaklarına dair izin alınmıştır (EK-3). Hem formların kayıtları hem de video/ses kayıtları katılımcı isimleri yazılmadan, kod adları ile tutulmuştur.

5.7. Veri Analizi

Araştırmada toplanan veriler SPSS paket programı kullanılarak analiz edilmiştir. Sendromu olan ve olmayan DDY’li katılımcıları birbirinden ayıran belirtilerde farklılık olup olmadığı incelenirken, form ve testlerden elde edilen kategorik (nominal) veriler “Ki-Kare Bağımsızlık Analiz” Testi ile analiz edilmiştir. Ki Kare Bağımsızlık Testi Pearson korelasyon kat sayısı kullanılarak uygulanmıştır. Bu test gruplardaki değişkenlerin istatistiksel olarak anlamlı bir ilişkisinin olup olmadığı yönündeki incelemeleri belirtmesi nedeniyle tercih edilmiştir. Normal dağılım göstermeyen farklılıkların analizi (küvezde kalma süresi) ise parametrik olmayan analiz yöntemlerinden biri olan “Mann Whitney U” Testi ile analiz edilmiştir. İstatistiksel olarak $p < 0.05$ değeri anlamlı kabul edilmiştir.

6. BULGULAR

Sendromu olan ve olmayan DDY’li bireyleri; sađlık yks ve oral-periferal muayene zellikleri, genel geliřimleri ve dil geliřimleri aısından karřılařtırmak amacıyla yapılan bu alıřmanın bulguları arařtırma sorularına uygun olarak ařađıda yer almaktadır.

6.1. Sendromu Olan ve Olmayan DYY’li Katılımcıların Periferal zellikler Aısından Karřılařtırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY’li katılımcıların periferal zelliklerini karřılařtıran Pearson ki-kare bađımsızlık testi analiz sonuları ařađıda verilmiřtir.

6.1.1. Sendromu olan ve olmayan DYY’li katılımcıların kranium zellikleri aısından karřılařtırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY’li katılımcıların kranium zelliklerine iliřkin frekans ve yzde deđerleri Tablo 6.1.’de, iki grubun kranium zellikleri aısından karřılařtırılmasına iliřkin ki-kare analizi sonuları Tablo 6.2’de verilmiřtir.

Tablo 6.1. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Kranium Özelliklerine İlişkin Frekans ve Yüzde Değerleri

	Sendromu Olmayan (n=48)		Sendromu Olan (n=19)	
	Var	Yok	Var	Yok
Hemifacial Microsomia	0 (%0)	48 (%100)	1 (%5.3)	18 (%94.7)
Triangular Yüz	0 (%0)	48 (%100)	1 (%5.3)	18 (%94.7)
Düz Zygomalar	1 (%2.1)	47 (%97.9)	5 (%26.3)	14 (%73.7)
Uzun Yüz	0 (%0)	48 (%100)	4 (%21.1)	15 (%78.9)
Mikrosefali	0 (%0)	48 (%100)	4 (%21.1)	15 (%78.9)

Tablo 6.1.'e göre sendromu olmayan katılımcıların %2.1'inde düz zygomalar bulunmaktadır. Sendromu olan katılımcıların %5.3'ünde hemifacial microsomia ve triangular yüz, %21.1'inde uzun yüz ve mikrosefali ve %26.3'ünde düz zygomalar rapor edilmiştir.

Tablo 6.2. Sendrom varlığı ile Kranium Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Kranium Anomalisi			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	47	1	48	40.162	1	<0.001
	Yüzde	97.9	2.1	100			
Sendromu Olan	Frekans	5	14	19			
	Yüzde	26.3	73.7	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.2) sendromu olmayan katılımcıların %2.1'inde kranium ile ilgili anomalilerin olduğu görülmektedir. Sendromu olan

katılımcıların ise %73.7'sinde kranium ile ilgili anomalilerin olduğu bulunmuştur. Sendrom durumu ile kranium anomalileri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki vardır [$\chi^2(1) = 40.162, p < 0.001$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık kranium anomalileri ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

6.1.2. Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların kulak özellikleri açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların kulak anomalilerine ilişkin frekans ve yüzde bilgileri Tablo 6.3'de, iki grubun kulak anomalisi açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.4'te verilmiştir.

Tablo 6.3. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Kulak Özelliklerine İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri

	Sendromu Olmayan (n=48)		Sendromu Olan (n=19)	
	Var	Yok	Var	Yok
Aural Atresia	0 (%0)	48 (%100)	2 (%10.5)	17 (%89.5)
Microtia	0 (%0)	48 (%100)	2 (%10.5)	17 (%89.5)
Kepçe Kulak	10 (%20.8)	38 (%79.2)	2 (%10.5)	17 (%89.5)
Büyük Kulak	5 (%10.4)	43 (%89.6)	3 (%15.8)	16 (%84.2)
Düşük Kulak	0 (%0)	48 (%100)	0 (%0)	19 (%100)

Tablo 6.3.'e göre sendromu olmayan katılımcılarda %20.8'inde kepçe kulak ve %10.4'ünde büyük kulak bulunmaktadır. Sendromu olan katılımcıların %10.5'sinde aural atresia, microtia ve kepçe kulak bulunurken, %15.8'inde büyük kulak rapor edilmiştir.

Tablo 6.4. Sendrom Durumu ile Kulak Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Kulak Anomalisi			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	33	15	48	5.760	1	0.016
	Yüzde	68.8	31.3	100			
Sendromu Olan	Frekans	7	12	19			
	Yüzde	36.8	63.2	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.4) sendromu olmayan katılımcıların %31.3'ünde, sendromu olan katılımcıların ise %63.2'sinde kulak ile ilgili anomalilerin olduğu görülmektedir. Sendrom durumu ile kulak anomalileri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki görülmüştür [$\chi^2(1) = 5.760$, $p = 0.016$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık kulak anomalileri ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

6.1.3. Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların burun özellikleri açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların burun anomalileri açısından karşılaştırılmasına ilişkin frekans ve yüzde bilgileri Tablo 6.5.'te, iki grubun burun anomalileri açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.6'da verilmiştir.

Tablo 6.5. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Burun Özelliklerine İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri

	Sendromu Olmayan (n=48)		Sendromu Olan (n=19)	
	Var	Yok	Var	Yok
Düşük Nazal Bridge	2 (%4.2)	46 (%95.8)	7 (%36.8)	12 (%63.2)
Septum Deviasyonu	8 (%16.7)	40 (%83.3)	2 (%10.5)	17 (%89.5)
Tübüler Burun	1 (%2.1)	47 (%97.9)	2 (%10.5)	17 (%89.5)
Stenosis	1 (%2.1)	47 (%97.9)	3 (%15.8)	16 (%84.2)
Geniş Alar Kanat	0 (%0)	48 (%100)	0 (%0)	19 (%100)

Tablo 6.5.'ya göre sendromu olmayan katılımcıların sadece %4.2'sinde düşük nazal bridge, %16.7'sinde septum deviasyonu, %2.1'inde tübüler burun ve yine %2.1'inde stenosis rapor edilmiştir. Sendromu olan katılımcıların ise %36.8'inde düşük nazal bridge, %15.8'inde stenosis, %10.5'inde septum deviasyonu ve %10.5'inde tübüler burun tespit edilmiştir.

Tablo 6.6. Sendrom Durumu ile Burun özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Burun Anomalisi			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	35	13	48	9.795	1	0.002
	Yüzde	72.9	27.1	100			
Sendromu Olan	Frekans	6	13	19			
	Yüzde	31.6	68.4	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.6) sendromu olmayan katılımcıların %27.1'i, sendromu olan katılımcıların ise 68.4'ünde burun ile ilgili çeşitli anomalilerin olduğu

görülmektedir. Sendrom durumu ile burun anomalileri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunmuştur [$\chi^2(1) = 9.795, p = 0.002$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık burun anomalileri ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

6.1.4. Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların göz özellikleri açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların göz anomalilerine ilişkin frekans ve yüzde bilgileri Tablo 6.7.'de, iki grubun göz anomalileri açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.8'de verilmiştir.

Tablo 6.7. Sendromu Olan Ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Göz Özelliklerine İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri

	Sendromu Olmayan (n=48)		Sendromu Olan (n=19)	
	Var	Yok	Var	Yok
Hipertelorizm	2 (%4.2)	46 (%95.8)	4 (%21.1)	15 (%78.9)
Dar Palpebral Fissür	0 (%0)	48 (%100)	4 (%21.1)	15 (%78.9)
Epicanthic Fold	1 (%2.1)	47 (%97.9)	1 (%5.3)	18 (%94.7)
Şaşılık	0 (%0)	48 (%100)	4 (%21.1)	15 (%78.9)
Up / Downslanting	1 (%2.1)	47 (%97.9)	3 (%15.8)	16 (%84.2)

Tablo 6.7.'ye göre sendromu olmayan katılımcıların sadece %4.2'sinde hipertelorizm, %2.1'inde epicanthic fold ve %2.1'inde up/downslanting rapor edilmiştir. Sendromu olan katılımcılarda ise %21.1'inde hipertelorizm, %21.1'inde dar palpebral fissür, %5.3'ünde epicanthic fold, %21.1'inde şaşılık ve %15.8'inde up/downslanting gözlenmiştir.

Tablo 6.8. Sendrom Durumu ile Göz Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Göz Anomalisi			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	45	3	48	36.613	1	<0.001
	Yüzde	93.8	6.3	100			
Sendromu Olan	Frekans	4	15	19			
	Yüzde	21.1	78.9	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.8) sendromu olmayan katılımcıların %6.3'ünde göz ile ilgili anomalilerin olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %78.9'unda göz ile ilgili anomalilerin olduğu görülmektedir. Sendrom durumu ile göz anomalileri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki tespit edilmiştir [$\chi^2(1) = 36.613, p < 0.001$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık göz anomalileri ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

6.1.5. Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların dudak özellikleri açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların dudak anomalilerine ilişkin frekans ve yüzde bilgileri Tablo 6.9.'da, iki grubun dudak anomalileri açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.10'da verilmiştir.

Tablo 6.9. Sendromu Olan Ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Dudak Özelliklerine İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri

	Sendromu Olmayan (n=48)		Sendromu Olan (n=19)	
	Var	Yok	Var	Yok
Yetersiz Hareket	1 (%2.1)	47 (%97.9)	1 (%5.3)	18 (%94.7)
Açık Ağız	4 (%8.3)	44 (%91.7)	3 (%15.8)	16 (%84.2)
Asimetrik	7 (%14.6)	41 (%85.4)	3 (%15.8)	16 (%84.2)
Lip Pits	0 (%0)	48 (%100)	2 (%10.5)	17 (%89.5)
Uzun / Kısa Filtrum	1 (%2.1)	47 (%97.9)	4 (%21.1)	15 (%78.9)

Tablo 6.9.'a göre sendromu olmayan katılımcıların sadece %2.1'inde yetersiz hareket, %8.3'ünde açık ağız, %14.6'sında asimetrik dudak ve %2.1'inde uzun/kısa filtrum gözlenmiştir. Sendromu olan katılımcıların ise %5.3'ünde yetersiz hareket, %15.8'inde açık ağız, %15.8'inde asimetrik dudak, %10.5'inde lip pits ve %21.1'inde uzun/kısa filtrum görülmüştür.

Tablo 6.10. Sendrom Durumu ile Dudak Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Dudak Anomalisi			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	35	13	48	5.621	1	0.018
	Yüzde	72.9	27.1	100			
Sendromu Olan	Frekans	8	11	19			
	Yüzde	42.1	57.9	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.10) sendromu olmayan katılımcıların %27.1'inde dudak ile ilgili anomalilerin olduğu görülmektedir. Sendromu olan

katılımcıların ise %57.9’unda dudak ile ilgili anomalilerin olduğu görülmektedir. Sendrom durumu ile dudak anomalileri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki vardır [$\chi^2(1) = 5.621, p = 0.018$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY’li katılımcılarda sendromu olmayan DDY’li katılımcılara göre daha sık dudak anomalileri ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

6.1.6. Sendromu olan ve olmayan DDY’li katılımcıların parmak özellikleri açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY’li katılımcıların parmak anomalilerine ilişkin frekans ve yüzde bilgileri Tablo 6.11.’de, iki grubun parmak anomalileri açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.12’de verilmiştir.

Tablo 6.11. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Parmak Özellikleri İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri

	Sendromu Olmayan (n=48)		Sendromu Olan (n=19)	
	Var	Yok	Var	Yok
Hiperextansiyon	1 (%2.1)	47 (%97.9)	4 (%21.1)	15 (%78.9)
Fazla	0 (%0)	48 (%100)	1 (%5.3)	18 (%94.7)
Yapışık	2 (%4.2)	46 (%95.8)	2 (%10.5)	17 (%89.5)
Kübik	2 (%4.2)	46 (%95.8)	2 (%10.5)	17 (%89.5)
Uzun / İnce	2 (%4.2)	46 (%95.8)	4 (%21.1)	15 (%78.9)

Tablo 6.11.’e göre sendromu olmayan katılımcıların tamamında fazla parmak bulunmamaktadır. Bu grubun %2.1’inde hiperextansiyon, %4.2’sinde yapışık parmak, %4.2’sinde kübik parmak ve %4.2’sinde uzun/ince parmak bulunmuştur. Sendromu olan katılımcılarda ise %21.1’inde hiperextansiyon, %5.3’ünde fazla parmak, %10.5’inde yapışık parmak, %10.5’inde kübik parmak ve %21.1’inde uzun/ince parmak rapor edilmiştir.

Tablo 6.12. Sendrom Durumu ile Parmak Özellikleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Parmak Anomalisi			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	42	6	48	9.524	1	0.002
	Yüzde	87.5	12.5	100			
Sendromu Olan	Frekans	10	9	19			
	Yüzde	52.6	47.4	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.12) sendromu olmayan katılımcıların %12.5'inde parmak ile ilgili çeşitli anomalilerin olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %47.4'ünde parmak ile ilgili çeşitli anomalilerin olduğu görülmektedir. Sendrom durumu ile parmak anomalileri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki görülmüştür [$\chi^2(1) = 9.524$, $p = 0.002$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık parmak anomalileri ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

6.2. Sendromu Olan ve Olmayan DDY'li Katılımcıların Diş Kapanış Özellikleri Açısından Karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların diş kapanışları açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları aşağıda Tablo 6.13 ve Tablo 6.14.'de verilmiştir.

6.2.1. Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların sınıf II maloklüzyon açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların sınıf II maloklüzyon özellikleri açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.13'de verilmiştir.

Tablo 6.13. Sendrom Durumu ile Sınıf II Maloklüzyon Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Sınıf II Maloklüzyon			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	40	8	48	0.178	1	0.729
	Yüzde	83.3	16.7	100			
Sendromu Olan	Frekans	15	4	19			
	Yüzde	78.9	21.1	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.13) sendromu olmayan katılımcıların %16.7'sinde sınıf II kapanış olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %21.1'inde sınıf II kapanış olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile sınıf II kapanış özellikleri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunamamıştır [$\chi^2(1) = 0.178$, $p = 0.729$]. Test sonucuna göre iki grup arasında sınıf II maloklüzyon görülme özellikleri açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

6.2.2. Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların sınıf III maloklüzyon açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların sınıf III maloklüzyon özellikleri açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.14'de verilmiştir.

Tablo 6.14. Sendrom Durumu ile Sınıf III Maloklüzyon Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Sınıf III Maloklüzyon			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	31	17	48	0.089	1	0.766
	Yüzde	64.6	35.4	100			
Sendromu Olan	Frekans	13	6	19			
	Yüzde	68.4	31.6	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.14) sendromu olmayan katılımcıların %35.4'ünde sınıf III kapanış olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %31.6'sında sınıf III kapanış olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile sınıf III kapanış özellikleri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki gözlenmemiştir [$\chi^2(1) = 0.089$, $p = 0.766$]. Test sonucuna göre iki grup arasında sınıf III maloklüzyon görülme özellikleri açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

6.3. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Diş Özellikleri Açısından Karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların dişsel özellikler açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları aşağıda Tablo 6.15., Tablo 6.16 ve Tablo 6.17'de verilmiştir.

6.3.1. Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların fazla diş görülmesi açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların fazla diş görülmesi açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.15'de verilmiştir.

Tablo 6.15. Sendrom Durumu ile Fazla Diş Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Fazla Diş			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	45	1	46	0.489	1	0.487
	Yüzde	97.8	2.2	100			
Sendromu Olan	Frekans	17	1	18			
	Yüzde	94.4	5.6	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.15) sendromu olmayan katılımcıların %2.2'sinde fazla diş olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcılarında %5.6'sında fazla diş olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile fazla diş görülmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki saptanmamıştır [$\chi^2(1) = 0.489$, $p = 0.487$]. Test sonucuna göre iki grup arasında fazla diş görülme özellikleri açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

6.3.2. Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların eksik diş görülmesi açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların eksik diş görülmesi açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.16'de verilmiştir.

Tablo 6.16. Sendrom Durumu ile Eksik Diş Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Eksik Diş			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	21	25	46	0.008	1	0.930
	Yüzde	45.7	54.3	100			
Sendromu Olan	Frekans	8	10	18			
	Yüzde	44.4	55.6	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.16) sendromu olmayan katılımcıların %54.3'ünde eksik diş olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %55.6'sında eksik diş olduğu görülmektedir. Sendrom durumu ile eksik diş görülmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunamamıştır [$\chi^2(1) = 0.008$, $p = 0.930$]. Test sonucuna göre iki grup arasında eksik diş görülme özellikleri açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

6.3.3. Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların çürük diş görülmesi açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların çürük diş görülmesi açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.17'de verilmiştir.

Tablo 6.17. Sendrom Durumu ile Çürük Diş Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Çürük Diş			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	29	17	46	0.913	1	0.339
	Yüzde	63.0	37.0	100			
Sendromu Olan	Frekans	9	9	18			
	Yüzde	50.0	50.0	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.17) sendromu olmayan katılımcıların %37.0'ında çürük diş olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %55.0'ında çürük diş olduğu görülmektedir. Sendrom durumu ile çürük diş görülmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki gözlenmemiştir [$\chi^2(1) = 0.913$, $p = 0.339$]. Test sonucuna göre iki grup arasında çürük diş görülme özellikleri açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

6.4. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Ek Ameliyatlar Açısından Karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların ek ameliyatlar görülmesi açısından karşılaştırılmasına ilişkin frekans ve yüzde bilgileri aşağıda Tablo 6.18'de, iki grubun ek ameliyat görülmesi açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.19'da verilmiştir.

Tablo 6.18. Sendromu Olan ve Sendromu Olmayan Katılımcıların Ek Ameliyatlarına İlişkin Frekans Ve Yüzde Değerleri

Ek Ameliyatlar	Sendromu Olmayan (n=48)		Sendromu Olan (n=19)	
	n	%	n	%
Adenoidektomi	1	2.1	0	0.0
Dil Altı Bağı	1	2.1	0	0.0
Trakeostomi	1	2.1	2	10.5
Yapışık Parmaklar	1	2.1	1	5.3
Anjiyo	0	0.0	1	5.3
Fıtık Ameliyatı	0	0.0	1	5.3
İnguinal Hernia	0	0.0	1	5.3
Kalp Ameliyatı	0	0.0	1	5.3
Peg Açılması	0	0.0	1	5.3

Tablo 6.18'a göre sendromu olmayan katılımcıların %2.1'i adenoidektomi, %2.1'i dil altı bağı, %2.1'i trakeostomi ve %2.1'i de yapışık parmaklar ek ameliyatları geçirmiştir. Sendromu olan katılımcılardan ise %10.5'i trakeostomi, %5.3'ü anjiyo, %5.3'ü yapışık parmaklar, %5.3'ü fıtık ameliyatı, %5.3'ü inguinal hernia, %5.3'ü kalp ameliyatı ve %5.3'ü PEG ek ameliyatı olmuştur.

Tablo 6.19. Sendrom Durumu ile Ek Ameliyat Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Ek Ameliyat			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	44	4	48	10.559	1	0.003
	Yüzde	91.7	8.3	100			
Sendromu Olan	Frekans	11	8	19			
	Yüzde	57.9	42.1	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.19) sendromu olmayan katılımcıların %8.3'ünde ek ameliyat olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %42.1'inde ek ameliyat olduğu görülmektedir. Sendrom durumu ile ek ameliyat görülmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunmuştur [$\chi^2(1) = 10.559$, $p = 0.003$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık ek ameliyatlar ile karşılaştığı gözlenmiştir.

6.5. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Eşlik Eden Sistemik Sorunlar Açısından Karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların eşlik eden sistemik sorunlar açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları aşağıda verilmiştir.

6.5.1. Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların kalp ve damar sorunları açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların kalp ve damar sorunları açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.20'de verilmiştir.

Tablo 6.20. Sendrom Durumu ile Kalp ve Damar Sorunları Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Kalp ve Damar Sorunu			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	43	5	48	13.961	1	<0.001
	Yüzde	89.6	10.4	100			
Sendromu Olan	Frekans	9	10	19			
	Yüzde	47.4	52.6	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.20) sendromu olmayan katılımcıların %10.4'ünde kalp ve damar sorunu olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %52.6'sında kalp ve damar ile ilgili sorunların olduğu bulunmuştur. Sendrom varlığı ile kalp ve damar sorunu görülmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki vardır [$\chi^2(1) = 13.961$, $p < 0.001$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık kalp ve damar sorunları ile karşılaştığı gözlenmiştir.

6.5.2. Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların ürolojik sorunları açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların ürolojik sorunlar açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.21'de verilmiştir.

Tablo 6.21. Sendrom Durumu ile Ürolojik Sorunlar Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Ürolojik Sorun			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	46	2	48	0.038	1	0.845
	Yüzde	95.8	4.2	100			
Sendromu Olan	Frekans	18	1	19			
	Yüzde	94.7	5.3	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.21) sendromu olmayan katılımcıların %4.3'ünde ürolojik sorun olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %5.3'ünde ürolojik sorunlar tespit edilmiştir. Sendrom varlığı ile ürolojik sorunlar arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki yoktur [$\chi^2(1) = 0.038$, $p = 0.845$]. Test sonucuna göre iki grup arasında ürolojik sorunlar açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

6.5.3. Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların endokrinolojik sorunları açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların endokrinolojik sorunlar açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.22'de verilmiştir.

Tablo 6.22. Sendrom Durumu ile Endokrinolojik Sorunların Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Endokrinolojik Sorun			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	47	1	48	7.093	1	0.020
	Yüzde	97.9	2.1	100			
Sendromu Olan	Frekans	15	4	19			
	Yüzde	78.9	21.1	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.22) sendromu olmayan katılımcıların %2.1'inde endokrinolojik sorun olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %21.1'inde endokrinolojik sorunlar gözlenmiştir. Sendrom varlığı ile endokrinolojik sorunların görülmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunmuştur [$\chi^2(1) = 7.093$, $p = 0.020$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık endokrinolojik sorunlar ile karşılaştığı gözlenmiştir.

6.5.4. Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların inguinal herni/kriptorşitizm sorunları açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların inguinal herni/kriptorşitizm sorunları açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.23'te verilmiştir.

Tablo 6.23. Sendrom Durumu ile Inguinal Hernia/Kriptorsidizm Sorunlarının Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Inguinal Hernia /Kriptorsidizm Sorunu			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	48	0	48	10.747	1	0.005
	Yüzde	100	0.0	100			
Sendromu Olan	Frekans	15	4	19			
	Yüzde	78.9	21.1	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.23) sendromu olmayan katılımcıların tümünde inguinal hernia/kriptorşidizm sorunu olmadığı görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %21.1'inde inguinal hernia/kriptorşidizm sorunu olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile inguinal herni/kriptorşidizm sorunu görülmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki görülmektedir [$\chi^2(1) = 10.747$, $p = 0.005$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan

DDY’li katılımcılara göre daha sık inguinal herni/kriptorşidizim sorunları ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

6.5.5. Sendromu olan ve olmayan DYY’li katılımcıların nörolojik sorunları açısından karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY’li katılımcıların nörolojik sorunlar açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.24’te verilmiştir.

Tablo 6.24. Sendrom Durumu ile Nörolojik Sorunlar Görülmesi Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Nörolojik Sorun			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	48	0	48	16.649	1	<0.001
	Yüzde	100	0.00	100			
Sendromu Olan	Frekans	13	6	19			
	Yüzde	68.4	31.6	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.24) sendromu olmayan katılımcıların tümünde nörolojik sorun olmadığı görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %31.6’sında nörolojik sorun olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile nörolojik sorunların görülmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki vardır [$\chi^2(1) = 16.649$, $p < 0.001$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DYY’li katılımcılarda sendromu olmayan DYY’li katılımcılara göre daha sık nörolojik sorunlar ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

6.6. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Küvezde Kalma Süreleri Açısından Karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların küvezde kalma süreleri açısından karşılaştırılmasına ilişkin Mann Whitney U analizi sonuçları Tablo 6.25'de verilmiştir.

Tablo 6.25. Sendromu Olan ile Sendromu Olmayan Katılımcıların Küvezde Kalma Sürelerinin Karşılaştırılması

	Grup	Sıra Ort.	U	Z	p
Küvezde Kalma Süresi	Sendromu Olmayan	31.38	330.000	-1.821	0.07
	Sendromu Olan	40.63			

Yapılan analiz sonucuna göre (Tablo 6.25), sendromu olan ile sendromu olmayan katılımcıların küvezde kalma süreleri arasında istatistiksel olarak anlamlı düzeyde fark bulunmamaktadır ($p>0.05$).

6.7. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Nazogastrik Beslenme Süreleri Açısından Karşılaştırılması

Bu incelemede katılımcıların nazogastrik beslenme süreleri bir gün ve bir günden daha fazla süre görülen olarak baz alınmış ve anlamlılık düzeyi hesaplanmıştır.

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların nazogastrik beslenme süreleri açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.26'da verilmiştir.

Tablo 6.26. Sendrom Durumu ile Nazogastrik Beslenme Süreleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Nazogastrik Beslenme			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	30	18	48	1.281	1	0.258
	Yüzde	62.5	37.5	100			
Sendromu Olan	Frekans	9	10	19			
	Yüzde	47.4	52.6	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.26) sendromu olmayan katılımcıların %37.5'inde nazogastrik beslenme sürelerinin uzun olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %52.6'sında nazogastrik beslenme sürelerinin uzun olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile nazogastrik beslenme süreleri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki görülmemiştir [$\chi^2(1) = 1.281$, $p = 0.258$]. Test sonucuna göre iki grup arasında nazogastrik beslenme süresi özellikleri açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

6.8. Sendromu Olan ve Olmayan DYY'li Katılımcıların Yutma Sorunları Açısından Karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY'li katılımcıların yutma sorunları açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.27'de verilmiştir.

Tablo 6.27. Sendrom Durumu ile Yutma Sorunları Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

		Yutma Sorunu			χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	45	3	48	10.848	1	0.003
	Yüzde	93.8	6.3	100			
Sendromu Olan	Frekans	11	7	19			
	Yüzde	61.1	38.9	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.27) sendromu olmayan katılımcıların %6.3'ünde yutma sorunu olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcılarda ise %38.9'unda yutma sorunu olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile yutma sorunları arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunmuştur [$\chi^2(1) = 10.848$, $p = 0.003$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık yutma sorunları ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

6.9. Sendromu Olan ve Olmayan DDY'li Katılımcıların Dil Gelişimleri Açısından Karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DDY'li katılımcıların dil gelişimleri açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.28'da verilmiştir.

Tablo 6.28. Sendrom Durumu ile Dil Gelişimleri Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

Alıcı Dilde Gecikme					χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	35	7	42	14.686	1	<0.001
	Yüzde	83.3	16.7	100			
Sendromu Olan	Frekans	5	11	16			
	Yüzde	31.3	68.8	100			
İfade Edici Dilde Gecikme					χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	32	10	42	12.896	1	<0.001
	Yüzde	76.2	23.8	100			
Sendromu Olan	Frekans	4	12	16			
	Yüzde	25.0	75.0	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.28) sendromu olmayan katılımcıların %16.7'sinde alıcı dilde gecikme olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların

ise %68.8’inde alıcı dilde gecikme olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile alıcı dil gecikmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki görülmüştür [$\chi^2(1) = 14.686$, $p < 0.001$]. Elde edilen bu sonuç sendromu olan DDY’li bireylerde sendromu olmayan DDY’li bireylere göre alıcı dil gecikmesi ile daha fazla karşılaşıldığını göstermektedir.

Tablo 6.28’de sendromu olmayan katılımcıların %23.8’inde ifade edici dilde gecikme olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların %75.0’ında ifade edici dilde gecikme olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile ifade edici dil gecikmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki vardır [$\chi^2(1) = 12.896$, $p < 0.001$]. Elde edilen bu sonuç sendromu olan DDY’li bireylerde sendromu olmayan DDY’li bireylere göre ifade edici dil gecikmesi ile daha fazla karşılaşıldığını göstermektedir.

6.10. Sendromu Olan ve Olmayan DYY’li Katılımcıların Gelişim Durumları Açısından Karşılaştırılması

Sendromu olan ve olmayan DYY’li katılımcıların gelişim durumları açısından karşılaştırılmasına ilişkin ki-kare analizi sonuçları Tablo 6.29’da verilmiştir.

Tablo 6.29. Sendrom Durumu ile Gelişim Durumu Arasındaki İlişkiye Dair Ki-Kare Analizi Sonuçları

Genel Gelişimde Gecikme					χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	17	7	24	5.279	1	0.022
	Yüzde	70.8	29.2	100			
Sendromu Olan	Frekans	5	10	15			
	Yüzde	33.3	66.7	100			
Dil Bilişsel Gecikme					χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	16	8	24	4.127	1	0.042
	Yüzde	66.7	33.3	100			
Sendromu Olan	Frekans	5	10	15			
	Yüzde	33.3	66.7	100			

İnce Motor Gecikme					χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	12	12	24	1.043	1	0.307
	Yüzde	50.0	50.0	100			
Sendromu Olan	Frekans	5	10	15			
	Yüzde	33.3	66.7	100			
Kaba Motor Gecikme					χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	19	5	24	0.756	1	0.384
	Yüzde	79.2	20.8	100			
Sendromu Olan	Frekans	10	5	15			
	Yüzde	66.7	33.3	100			
Sosyal Beceride Gecikme					χ^2	sd	p
		Yok	Var	Toplam			
Sendromu Olmayan	Frekans	16	8	24	1.526	1	0.217
	Yüzde	66.7	33.3	100			
Sendromu Olan	Frekans	7	8	15			
	Yüzde	46.7	53.3	100			

Analiz sonuçlarına göre (Tablo 6.30) sendromu olmayan katılımcıların %29.2'sinde genel gelişimde gecikme olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcılarda ise %66.7'sinde genel gelişimde gecikme olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile genel gelişim durumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki görülmüştür [$\chi^2(1) = 5.279$, $p = 0.022$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY'li katılımcılarda sendromu olmayan DDY'li katılımcılara göre daha sık genel gelişim sorunları ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

Tablo 6.30.'da sendromu olmayan katılımcıların %33.3'ünde dil-bilişsel beceride gecikme olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcılarda ise %66.7'sinde dil-bilişsel beceride gecikme olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile

dil-bilişsel becerileri arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki vardır [$\chi^2(1) = 4.127$, $p = 0.042$]. Elde edilen bu sonuca göre sendromu olan DDY’li katılımcılarda sendromu olmayan DDY’li katılımcılara göre daha sık dil-bilişsel sorunlar ile karşılaşıldığı gözlenmiştir.

Tablo 6.30.’da sendromu olmayan katılımcıların %50.0’ında ince motor beceride gecikme olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %66.7’inde ince motor beceride gecikme olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile ince motor beceri gecikmesi arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki izlenmemiştir [$\chi^2(1) = 1.043$, $p = 0.307$]. Test sonucuna göre iki grup arasında ince motor beceri özellikleri açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

Tablo 6.30.’da sendromu olmayan katılımcıların %20.8’inde kaba motor beceride gecikme olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %33.3’ünde kaba motor beceride gecikme olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile kaba motor beceri durumu arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki yoktur [$\chi^2(1) = 0.756$, $p = 0.384$]. Test sonucuna göre iki grup arasında kaba motor beceri özellikleri açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

Tablo 6.30.’da sendromu olmayan katılımcıların %33.3’ünde ise sosyal becerilerde gecikme olduğu görülmektedir. Sendromu olan katılımcıların ise %53.3’ünde sosyal becerilerde gecikme olduğu görülmektedir. Sendrom varlığı ile sosyal beceriler arasında istatistiksel açıdan anlamlı bir ilişki bulunamamıştır [$\chi^2(1) = 1.526$, $p = 0.217$]. Test sonucuna göre iki grup arasında sosyal beceri özellikleri açısından bir farklılaşma söz konusu değildir.

7. TARTIŞMA

Doğumdan erişkinliğe kadar uzun süreli takip ve tedavi süreci gerektiren DDY'li bireylerin yönetimi, içerisinde dil ve konuşma terapistlerinin de bulunduğu, farklı uzmanlık dallarının yer aldığı bir ekip tarafından yürütülmektedir. Kimi zaman sendromlarla ilişkilendirilen DDY'li bireylerin takip sürecinde ek anomalilerin ve sorunların beraberinde getirdiği farklı riskler nedeniyle daha kapsamlı ve karmaşık planlamalar gerekmektedir. Tanısı konmuş bir genetik sendrom, hastalığın doğal seyri ve tipik olarak sendromla ilişkili olası tıbbi, gelişimsel ve iletişim sorunları hakkında bilgi edinimine olanak verir. Ekip uzmanları elde edilen bu bilgiler ile aile fertlerini de bu sürece katarak işbirliği içinde, çocuk için mümkün olan en iyi sonucu elde etmek için uygun tıbbi, cerrahi, terapötik ve eğitimsel müdahaleleri planlayabilir.

Ancak çok net belirteçler göstermeyen ve bulguları ayırt edilemeyen bazı sendromlar bu süreçte gözden kaçırılarak tanımlanamamakta ve yapılan yönlendirmeler eksik kalmaktadır. Hem medikal hem de eğitsel anlamda sorunlara neden olan bu durum, dil ve konuşma terapistlerinin de odaklanması gereken bir sorun olmalı ve değerlendirme yaparken sendromlarla ilgili olası bulguları ayırt edebilmelidir.

Yaptığımız bu çalışmada DDY ile doğan çocukların değerlendirmeleri sırasında olası sendrom bulgularını ortaya koyabilmeyi amaçlayan Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu'nun (6) sendromik ve sendromik olmayan olgulara ilişkin ayırt ediciliği incelenmiştir. Bu amaç için sendromu olan ve olmayan bireyler; sağlık öyküsü, oral-periferal muayene özellikleri, genel gelişimleri ve dil gelişimleri açısından değerlendirilmiş, gruplar form ve testlerden elde edilen bilgiler doğrultusunda karşılaştırılmıştır. DDY'ye eşlik eden ek sorunlar ve sendromlar dikkate alınmadan, heterojen bir gruptan elde edilen sonuçların tüm DDY'li olgulara genellenmesi bu çalışmanın motivasyonunu oluşturmaktadır.

Sendromlar ve eşlik edebilen ek sorunların ayrımlarına dikkat edilmeden yapılan araştırma sonuçlarının tüm DDY'li olgulara genellenmesi alan yazında birbiri ile çelişen pekçok bulgunun temelinde yatan sorun olduğu düşünülmektedir. Örneğin DDY'ye eşlik eden ek sorunların görülme sıklığı çalışmalarda %1,5 ile %63 arasında değişmektedir (10, 12, 128, 129, 130, 131). Bu ciddi farklılık elbette elde edilen verilerin sorgulanmasına neden olacaktır. Wyszynski ve ark. (132), görülen bu farklı sonuçların 1) vaka tanımındaki dahil etme/hariç tutma kriterindeki farklılıklar; 2) olguların incelenme zamanlamaları; 3) ilişkili anomalilerin klinik ifadesinin değişkenliği; 4) sendromların tanımlanmasını sağlayacak bilgi ve teknoloji; 5) hasta seçimi, belirleme kaynakları ve örneklem büyüklüğü ve 6) popülasyon farklılıkları ve zaman içindeki görülme sıklıklarındaki değişikliklerden kaynaklı olabileceğini ileri sürmüşlerdir.

Sendromik olan DDY'li olguları, olmayanlardan ayıran özelliklere dikkat etmeye çalıştığımız bu araştırma sonuçlarına göre; kranium, kulak, burun, göz, dudak, uzuv, dil ve bilişsel özellikleri bu ayırmda temel rolü oynamaktadır. Ayrıma yönelik elde edilen bu sonuçlar literatür ile benzerlik göstermektedir (3, 10, 12, 54, 100, 130). Çalışmalar incelendiğinde bizim çalışmamız ile benzer olarak sendromu olan ve sendromu olmayan DDY'li bireyleri belli özellikleri açısından karşılaştıran çok az araştırma mevcuttur. Çoğu çalışma ya DDY'ye eşlik eden anomali çeşitlerinin görülme sıklığını incelemekte (10, 54) ya da belli bir sendroma özgü özellikler ayrıntılı olarak anlatılmaktadır (5, 47, 68).

DDY'li bireylerde sadece ek anomalilerin görülme sıklığı değil, hangi sistemlerin etkilenebileceği de farklılık göstermektedir. Çoğu çalışma yüz bölgesinde, ekstremitelerde, kardiyovasküler ve merkezi sinir sistemlerinde daha fazla anomali görüldüğünü bildirmiştir (3, 10, 12, 54, 100, 128, 130).

Beriaghi ve ark. (133) DDY'li bireylere eşlik eden ek anomalileri inceledikleri araştırmalarında orofasiyal anomalilerin, kardiyovasküler sorunların, nörolojik sorunların ve iskelet sistemi sorunlarının %63.1'inin sendromlarla ilişkili olduğunu

bulmuşlardır. Bizim çalışmamızda da Beriaghi ve ark. (133) çalışmasına benzer şekilde DDY'ye eşlik eden ek malformasyon ve sistemik bozuklar sendromu olan DDY'li olgularda, sendromu olmayan DDY'li olgulara göre daha sık gözlenmiştir.

7.1. Kranium Özellikleri

Kraniyofasiyal malformasyonlar ve sendromlar en çok yüz ve kafa yapılarını etkilemektedir. Literatürde DDY ile ilişkili kraniyofasiyal anomalilerinin sıklığı %64 olarak gösterilmiştir (56). Shprintzen ve ark. (3) DDY ile en sık ilişkilendirilen anomali ve sendromların kraniyofasiyal bölgeyi etkilediğini bildirmiştir. Rustemeyer ve ark. (134) sendromu olan (%48) ve sendromu olmayan (%52) DDY'li tüm katılımcıları inceledikleri çalışmalarında en sık kraniyofasiyal anomaliler (serebral anomaliler %16, fasiyal anomaliler %14) tespit etmişlerdir.

Bizim çalışmamızda incelenen kranium anomalileri sendromu olan DDY'li katılımcılarda %73.7, sendromu olmayan DDY'li katılımcılarda ise %2.1 oranında görülmüştür. Elde edilen bu farklılık Shprintzen ve arkadaşlarının (3) bulduğu sendromu olan DDY'li bireylerde kraniyofasiyal bölgedeki anomalilerin daha sık görüldüğü görüşünü desteklemektedir. Sendromu olmayan katılımcılarda sadece 1 kişide düz zygoma bulgusu dışında kranium bozukluğu görülmemiştir. Çalışmamızda sendromu olmayan DDY'lilerde görülen kranium bozuklukları, Ünal-Logacev ve ark. (6) yaptığı çalışma da bulunan DDY'li olgulardaki %11 triangular yüz ve %7 düz zygomalar sonucundan daha düşük izlenmiştir.

7.2. Kulak Özellikleri

Kulak malformasyonları tek başına görülebileceği gibi kraniyofasiyal anomalilerde de sıkça etkilenen bir başka organdır. Canfield ve ark. (63) anotia ve mikrotia sorunu olan olgularının %45.3'ünün başka bir anomalisinin olmadığını, %38.4'ünün çoklu anomaliler ile birlikte görüldüğünü, %16.3'nün ise sendromlarla

ilişkili olduğunu bulmuşlardır. Rittler ve ark. (135) ise doğumsal anomalileri inceledikleri geniş çaplı araştırmada dudak-damak yarıklı bireyler ile kulak anomalileri arasında anlamlı pozitif ilişki görüldüğünü bildirmişlerdir. DDY'li bireylerin kulak gelişimini ölçümsel olarak değerlendirmek isteyen Nathan ve ark. (136) sendromu olmayan DDY'li bireyler ile normal akranları karşılaştırıldığında DDY'li bireylerin anormal kulak gelişimi gösterdiği sonucuna ulaşmışlardır. Tüm DDY'li olguların %32'sini konjenital malformasyonlarla ilişkilendiren Beriaghi ve ark. (133) en sık göz ve kulak malformasyonlarının görüldüğünü bildirmiş ve tanımlanan malformasyonların %63.1'ini sendromu olan DDY'li olgularda görüldüğünü rapor etmişlerdir.

Bizim çalışmamızda sendromlu olan katılımcılarda %63.2, sendromu olmayan katılımcılarda ise %31.3 oranında kulağa ilişkin anomaliler bulunmuştur. Rittler ve arkadaşlarının (135) sendromu olan olguları ayırt etmedikleri çalışmalarında DDY'li bireylerde doğumsal ek sorunları incelemiş ve kulak anomalilerini %7.6 oranında bulmuşlardır. Bizim çalışmamızda DDY ile kulak anomalileri arasında Rittlerin (135) çalışmasından daha fazla pozitif ilişki bulunmuştur, fakat sendromu olan DDY'lilerde bu pozitif ilişkisel oran neredeyse 2 kat oranında artmıştır. Ayrıca Beriaghi'nin (133) çalışmasına benzer şekilde bizim çalışmamızda da kulak anomalileri sık gözlenen anomaliler arasındadır.

7.3. Burun Özellikleri

DDY'nin en fazla etkilediği organlardan biri olan burunda en sık septum deviasyonu ve nasal atrezi görülür (137). Normal bireylerle DDY'li bireylerin karşılaştırıldığı bir çalışmada yapılan aerodinamik ölçümler sonucunda DDY'li bireylerde daha fazla nasal dirençle karşılaşıldığı ve bu direnç farkının burun deformasyonlarından kaynaklandığı iddia edilmiştir (138).

Bu çalışmada da burun anomalileri sık karşılaşılan deformitelerden biri olarak karşımıza çıkmaktadır. Sendromu olan DDY'li katılımcılarda %68.4, sendromu olmayan DDY'li katılımcılarda ise %27.1 oranında majör ya da minör malformasyonlar gözlenmiştir. Sendromu olmayan DDY'li bireylerde septum deviasyonu en yüksek anomali olarak bulunmuştur. Bu bulgu Ünal-Logacev ve ark. (6) ve Warren ve ark. (137) yaptıkları çalışmalarında buldukları septum deviasyonu ile daha sık karşılaşıldığı sonucunu desteklemektedir. Sendromu olan DDY'li bireylerde ise daha yüksek oranda burun anomalileri görülmektedir. Özellikle %36.8 oranında bulunan düşük nazal bridge sendromu olan ve olmayan olguları ayırmada önemli bir bulgu olarak karşımıza çıkmaktadır. Bu bulgu Viora ve ark. (75) burun kökü ile sendromlar arasında kurdukları tanısal ilişkiyi desteklemektedir.

7.4. Göz Özellikleri

Göz malformasyonları genellikle sendromların bir bileşeni olarak görülürler, bu malformasyonların %21'inin izole olarak ortaya çıktığı gösterilmiştir (79). Bizim çalışmamızda sendromlu olgularda %78.9, sendromu olmayan olgularda ise %6.3 oranında çeşitli derecelerde göz malformasyonları bulunmuştur. Beriaghi ve ark. (133) çalışma sonucunda sendromlu DDY olgularında göz anomalilerinin daha sık karşılaşıldığı görüşü ile uyumlu sonuçlar elde edilmiştir. Yaptığımız çalışmada özellikle sendromlu olgularda Kasten ve arkadaşlarının (139) gözlemlemiş olduğu malformasyon çeşitlerine benzer anomaliler izlenmiştir. Bu malformasyonlar; hipertelorizm, dar palpebral fissur, epicanthic fold, şaşılık ve aşağı/yukarı eğimdir.

7.5. Dudak Özellikleri

Çalışmamızda dudak ile ilgili bulgular sendromlu olgularda %57.9, sendromu olmayan olgularda ise %27.1 oranında bulunmuştur. Dudakların yetersiz hareketi, açık ağız, asimetrik duruş, lip pits ve uzun/kısa filtrum gözlemlenen bulgular arasındadır.

Bu bulgulardan lip pits, literatürde çeşitli sendromlarla ilişkili olarak gösterilmiştir (140). Bizim çalışmamızda dudaklarda asimetrik duruş iki grup arasında istatistiksel olarak anlamlı farklılık göstermezken; açık ağız, uzun/kısa filtrum ve lip pits bulguları istatistiksel açıdan anlamlı farka sahiptir. Ünal-Logacev ve arkadaşlarının (6) yaptığı çalışmada, araştırmamızdan farklı olarak DDY'li bireyler arasında dudak anomalilerinden yalnızca uzun/kısa filtrum, asimetrik dudaklar ve açık ağız olduğunu bildirmiştir. Wilson-Nagran ve arkadaşlarının (87) DDY'li bireyler ile yaptıkları çalışmalarında daha fazla filtrum anomalileri gözlemişlerdir. Sözkonusu bu çalışmada da sendromu olan olgularda sendromu olmayan olgulara göre daha fazla dudak anomalileri dikkati çekmektedir.

7.6. El ve Parmak Özellikleri

Literatür incelendiğinde iskeletsel anomaliler alt gruplara ayrılmış, el ve parmak bozuklukları bu alt grubun ekstremitel anomalileri alanında yer almıştır. DDY ve sendrom ilişkilerini inceleyen çalışmalar el ve parmak anomalilerini bu gruplar içerisinde incelemişlerdir (10, 128). Bu nedenle DDY'li bireyleri sendromu olan ve olmayan gruplarda sadece el ve parmak anomalileri olarak inceleyen çalışma bulunamamıştır.

Lilius ve ark. (128) DDY'li bireylerdeki iskeletsel anomalileri anatomik olarak bölgesel alt gruba ayırdığı çalışmada, ekstremitelerin diğer anomalilere göre daha fazla (%29.7) malformasyonu olduğu sonucunu bulmuştur. Sendromlu olguların hariç tutulduğu DDY'li bireylerle yapılan bir başka çalışmada, ekstremitelerin malformasyonları en sık (%14) ilişkili malformasyon olarak gözlenmiştir (141). DDY'li bireylerde üst ekstremitel anomalilerinin incelendiği bir başka çalışmada ise en sık el anomalileri gözlenmiştir (142).

Bizim çalışmamızda daha sık karşılaşılması nedeniyle sadece el ve parmak anomalileri ele alınmıştır. El ve parmak özellikleri incelendiğinde sendromu olan DDY grubunda %47.4, sendromu olmayan DDY grubunda %12.5 oranında el ve parmak anomalisi görülmüştür. Çalışmamız literatüre benzer oranda el ve parmak anomalilerinin DDY'ye eşlik ettiğini bulmuştur. Sendromu olan DDY'li olgularda ise sendromu olmayan DDY'li gruba göre daha fazla görüldüğü dikkati çekmektedir. Sendromlarla ilişkilendirilen en önemli bulgu hiperextansiyon ve uzun/ince parmaklardır.

7.7. Diş ve Kapanış Özellikleri

Literatür incelendiğinde DDY'li bireylerde, özellikle yarık bölgesinde diş anomalilerinin daha fazla görüldüğü bildirilmiştir (143). Bunun dışında bazı yazarlar diş gelişimini genetik ve etiyolojik faktörlerin belirlediği görüşündedir (144). Yapılan araştırmalarda karşılaşılan diş anomalileri içerisinde en sık eksik diş, ektojik diş, fazla diş ve dental morfolojik bozukluklar olarak sıralanmıştır (95, 145). Lamour ve ark. (96) konjenital eksik dişlerin sendromlara daha sık eşlik ettiğini rapor etmişlerdir.

Çalışmamızda incelenen grupların her ikisinde de artmış çürük diş ve diş kayıpları dikkati çekmektedir, fakat gruplar arasındaki fark istatistiksel olarak anlamlı görülmemiştir. Fazla diş ise her iki grupta sadece 1 kişi de görülmüştür. Lamour ve ark. (96) eksik dişin sendromlara daha fazla eşlik ettiği yönündeki görüşüne uyumlu sonuçlar elde edilememiştir. Her iki grupta da bulunan eksik ve çürük diş bulguları literatürde geçen DDY varlığı ile diş anomalilerinin ilişkisel yönünü doğrulamaktadır (143).

Bunlarla birlikte literatürde genetik faktörler, sınıfsal maloklüzyonların gelişmesinde en önemli etken olarak bildirilmiştir (146). Erkeklerden oluşan bir popülasyon çalışmasında sınıf III maloklüzyonları olan DDY'li olguların yaklaşık %

75'inin iskelet kökenli olduğu ve mandibular prognatizm veya makrognatinin bir sonucu olduğu bildirilmiştir (46). Sınıf II maloklüzyonların ise DDY'li bireylerde retrognati ve hipoplazik mandibula varlığında daha sık görüldüğü düşünülmektedir (59). Baek ve ark. (93) DDY'li bireylerde yaptıkları çalışmada sınıf II %8.8, sınıf III %72.8 maloklüzyon oranlarını elde etmişlerdir. Bizim çalışmamızda incelenen her iki grupta Baek ve ark. (93) yaptığı çalışmaya benzer şekilde DDY varlığında artmış sınıf II ve sınıf III kapanış bozuklukları görülmüştür, ancak aralarında anlamlı istatistiki farklılık elde edilememiştir. Her iki grupta da sınıf III maloklüzyon daha fazla gözlenmiştir. Çalışmamızda sendromu olan ve olmayan DDY'li gruplar arasında anlamlı istatistiki sonuçların elde edilememiş olması literatürde sendromların varlığında artmış olması beklenen maloklüzyon bulgularını desteklememektedir (146).

7.8. Ek Ameliyatlar

Literatüre bakıldığında bizim çalışmamıza benzer şekilde geçirilen ek ameliyatları inceleyen bir çalışma bulunamamıştır. Dudak damak yarıklığının dışında birçok ek sorun ve anomalilerin neden olabileceği bozuklukların cerrahi girişim gerektirmesi muhtemeldir. Bu nedenle geçirilen ek cerrahi operasyonları da inceleyen çalışmamızda sendromu olan DDY'li olgularda %42.1, sendromu olmayan DDY'li olgularda %8.3 bulunmuş olup gruplar arası anlamlı istatistiki oran elde edilmiştir. Sendromu olan olgularda sistemik sorunlar nedeniyle gerçekleşen ameliyatların daha sık olması dikkati çekmektedir.

7.9. Sistemik Bozukluklar

Literatürde kardiyovasküler anomalilerin sendromlara en sık eşlik eden bozukluk olduğu çalışmalarla gösterilmiştir (133, 141). Milerad ve ark. (12) konjenital kalp defektlerinin DDY'li bireylerde sağlıklı bireylere oranla 16 kat fazla görüldüğünü, bu nedenle DDY ile ilişkilendirilecek en yaygın anomali olduğunu

savunmaktadır. Stoll ve ark. (10) ise santral sinir sistemi defektlerinin DDY ile görülme sıklığının daha fazla olduğunu ve bunu daha az sıklıkta ürogenital ve kardiyovasküler sistem malformasyonlarının izlediğini göstermiştir.

Bizim çalışmamızda DDY’li sendromu olan katılımcılarda %52.6, DDY’li sendromu olmayan katılımcılarda ise %10.4 kardiyovasküler anomalilerin eşlik ettiği bulunmuştur. Bu sonuçlar kardiyovasküler anomalilerin sendromu olan DDY’li olgularda daha sık eşlik ettiği görüşünü desteklemektedir (133, 141). Milerad ve arkadaşlarının (12) sendromu olan DDY’li olguları ayırt etmeden incelediği çalışmasını ise daha az desteklemektedir.

Sendromu olan DDY’li olgularda kardiyolojik anomalileri takiben en sık nörolojik (%31.6), endokrinolojik (%21.1), inguinal herni/kriptorşitizm (%21.1) ve daha az sıklıkta ürolojik (%5.3) bozukluklar izlemektedir. Sendromu olmayan DDY’li olgularda nörolojik ve inguinal herni/kriptorşitizm hiç eşlik etmemekle birlikte böbrek (%4.2) ve endokrinolojik sorunlar (%2.1) oranlarında gözlenmiştir. Elde edilen oranlar sendromu olan DDY’li bireylerde sistemik sorunların daha sık eşlik ettiğini bizlere açıkça göstermektedir. Her iki grupta da ürolojik sorunlar literatüre benzer şekilde daha düşük oranlarda izlenmiştir (102). Stoll ve arkadaşlarının (10) santral sinir sistemi ile ilişkili buldukları sonuç bizim çalışmamızda nörolojik bulgular olarak sunulmuş ve sendromu olmayan DDY’li bireylerde hiç izlenmemiş, sendromu olan DDY’li bireylerde ise daha fazla karşılaştığı görülmüştür.

7.10. Yutma, Nazogastrik Beslenme ve Küvezde Kalma Özellikleri

Literatür incelendiğinde Masarei ve ark. (148) yeni doğmuş DDY’li bireyler ve normal akranlarına uyguladıkları motor gelişim testinin sonuçlarını karşılaştırdığı çalışmasında DDY’li grubun motor gelişim bozuklukları nedeni ile 2/3’sinin beslenme sorunu yaşadığını bulmuşlardır. Dudak ve damak yarığına ek olarak beslenme veya

yutma sorununa neden olan veya katkıda bulunan başka anomaliler de olabilmektedir. Bu anomalilerden mikrognati, burnun stenozisi, orta yüz gerilikleri, sinir tutulumları, hipotoni, hipertoni, sistemik bozukluklar ve oral motor koordinasyon bozuklukları yutma mekanizmasını bozabilmektedir. Sendromların eşlik ettiği DDY'li olgularda bu anomaliler ile daha sık karşılaşılmaktadır (149). Bu nedenle yutma mekanizmasını bozan çoklu anomaliler genellikle sendromlarla ilişkilidir (150). Bozulan yutma fonksiyonu nedeniyle doğum sonrası süreçte nazogastrik (NG) tüp ile beslenme yapılabilmektedir. NG tüpünün kullanılması şiddetli beslenme güçlüklerinin göstergesi olarak görülmektedir (151). Görülen bu şiddetli beslenme sorunları ve ek gelişimsel sorunlar doğal olarak bebeklerin küvezde kalış sürelerininide etkilemektedir. Bizim çalışmamızda incelenen her iki olgu grubunda küvezde kalış ve NG beslenme sürelerinin oranları artmış olup gruplar arası anlamlı düzeyde fark bulunamamıştır. Çalışmamızda yutma sorunları incelendiğinde sendromu olan DDY'li olgularda (%38.9) sendromu olmayan DDY'li olgulara (%6.3) göre fazla olması dikkati çekmektedir. Çalışmamız literatürde bahsedilen sendromun eşlik ettiği DDY olgularında yutma sorunlarının daha fazla gözlendiği bulgusunu doğrulamaktadır (121, 150).

7.11. Dil Özellikleri

Çalışmamızda yaş düzeyi, davranış problemi ve görevleri yerine getirmede isteksizlik gibi nedenlerle sendromu olan DDY'li katılımcılardan 3, sendromu olmayan katılımcılardan 6 olgu dil gelişimi incelemesinde çalışma dışı bırakılmıştır. Sendromu olan 16, sendromu olmayan 42 DDY'li katılımcı ile gerçekleştirilen dil gelişimi değerlendirmemizde alıcı dilde sendromu olmayan DDY'li grup %16.7, sendromu olan DDY'li grup %68.8; ifade edici dilde sendromu olmayan DDY'li grup %23.8, sendromu olan DDY'li grup %75 oranında gecikme olduğu sonucuna ulaşılmıştır. Sendromu olmayan DDY'li grupta daha az gecikme, sendromu olan grup ise daha fazla oranda gecikme olduğu görülmektedir. DDY'li gruptaki bu sonuçlar Collet ve ark. (110) ve Hardin ve Jones'un (106) yaptıkları çalışmalarda gösterdikleri

gibi bu çocukların akranları gibi normal aralıkta puanlarda alabileceklerini göstermiştir.

Çalışmamızda sendromu olan DDY'li grupta elde edilen yüksek farklılıklar McWilliams ve Matthews (108) ile Broder ve Strauss'un (124), bilinen sendromları, kromozomal problemleri ve diğer yapısal anomalileri olan çocukları içeren çalışmalarında gösterdikleri DDY'ye ek anomaliler ve sendromların varlığında daha fazla oranda dil gecikme oranlarının olduğunu belirten çalışmaları ile benzerlikler göstermektedir.

Aynı zamanda literatüre uyumlu olarak, her iki grupta da ifade edici dil gelişiminde alıcı dile göre daha fazla sorun tespit edilmiştir (107).

7.12. Bilgi Özellikleri

AGTE gelişim envanteri uygulanarak yapılan dil-bilişsel gelişim değerlendirmesi 24 sendromu olmayan DDY'li, 15 sendromu olan DDY'li katılımcı ile incelenmiştir. Genel gelişim değerlendirme envanterinin alt bileşenlerinden olan dilsel-bilişsel alanındaki puanlarda sendromu olan DDY'li bireylerde %66.7, sendromu olmayan DDY'li bireylerde %33.3 dil-bilişsel gecikme oranları bulunmuştur. Sendromu olan DDY'li katılımcılar daha yüksek oranda bilişsel gecikme göstermişlerdir.

Çalışmamız literatürde sendromu olmayan DDY'li çocukların bilişsel gelişimi dikkate alındığında bu çocukların özellikle erken yaşlarda, normal akranlarıyla yapılan karşılaştırmalarında, bilişsel gelişimde küçük gecikmeler için risk altında olduğunu gösteren çalışmaları desteklemektedir (114).

Sendromu olan ve olmayan DDY'li bireylerin karşılaştırıldığı çalışmalarla uyumlu olarak sendromu olan DDY'li olgularda daha fazla dil-biliş gecikmesi bulunmuştur (108, 123, 152). Bazı yazarlar bu farklılığı kraniyofasiyal sendromlu çocukların, sensorinöral işitme kaybı, gelişimsel bozukluklar, maloklüzyon, dikkat eksikliği ve sık hastaneye yatış gibi dil ve bilişsel gelişimi etkileyebilecek sorunların etkileyebileceğine bağlamışlardır (123, 152).

7.13. Motor Gelişim

AGTE gelişim envanteri uygulanarak yapılan motor gelişim değerlendirmesi 24 sendromu olmayan DDY'li, 15 sendromu olan DDY'li katılımcı ile incelenmiştir. Değerlendirme sonucunda sendromu olan DDY'li bireylerde genel gelişimde %66.7, kaba motor becerilerde %33.3, ince motor becerilerde %66.7 ve sosyal becerilerde %53.3 oranında gecikme saptanmıştır. Sendromu olmayan DDY'li bireylerde ise genel gelişimde %29.2, kaba motor becerilerde %20.8, ince motor becerilerde %50 ve sosyal becerilerde %33.3 oranında gecikme görülmüştür. Bu sonuçlara göre iki grup arasında genel gelişim alanında anlamlı fark bulunurken, ince motor, kaba motor ve sosyal beceri alanlarında istatistiksel olarak anlamlı bir farklılık görülmemiştir. Bu durum uygulanan tarama envanterinin tavan etkisi nedeniyle kaba motorda 2,5 yaş, ince motor ve sosyal beceri alanlarında 3,5 yaş sonrası ayırt ediciliğinin zayıf olmasından kaynaklanmaktadır. Bu nedenle daha ayrıntılı test araçlarına ihtiyaç vardır. Genel gelişim alanındaki farklılığın sebebinin ise dil-bilişsel alanındaki gecikmenin etkisi nedeniyle gerçekleştiği düşünülmektedir.

Çalışmamızda sendromu olmayan DDY'li bireylerde motor gelişim alanlarında gecikme olması dikkat çekicidir. Özellikle dil, iletişim ve bilişsel alanlarda gecikme beklenebilecek DDY'li çocuklarda motor gecikmenin yüksek olması beklenmedik bir durumdur. Ancak, literatürde bu bulgu ile uyumluluk gösteren çalışmalar mevcuttur.

Jocelyn ve ark. (153), DDY’li çocukları ve normal akranlarını karşılaştırdıkları çalışmada DDY’li çocukların hem zihinsel hem de motor alanlarda düşük puanlamalar aldığını bulmuşlardır.

Neiman ve Savage’in (116), ebeveyn raporlarını (Kent Baby Development Scale ve Minnesota Child Development Inventory) kullanarak yaptıkları çalışmada kullanılan ölçüm aracı bizim araştırmamız ile daha çok benzerlik göstermektedir. Çalışmamız, Neiman ve Savage’nin (116) DDY’li çocuklarla yaptıkları çalışmada motor beceri ve gelişimsel alanlarda “risk altında / gecikmeli” gelişme gösterdiklerini buldukları araştırma sonucu ile benzerlik göstermektedir.

Araştırmamız sonucunda her iki grupta gecikmeler görülmekle birlikte sendromu olan DDY’li olgularda literatüre benzer olarak daha fazla gecikme olduğu görülse de bu sonuçlar istatistiksel olarak anlamlı farklılık oluşturmamıştır (117).

8. SONUÇ

Bu çalışmada incelenen sendromu olan ve olmayan DDY’li bireylerin oral-periferik, dil, biliş, küvezde kalma ve NG beslenme süreleri ile yutma ve motor gelişim özelliklerinin karşılaştırıldığı araştırmamızda sonuçlar aşağıdaki gibidir.

DDY’nin eşlik ettiği sendromlu olgularda sendromu olmayan olgulara kıyasla kranium, kulak, burun, göz, dudak ve parmakların malformasyon bulguları; ek ameliyatların görülme sıklığı; sistemik sorunlar; yutma sorunları; dil gelişimi sorunları daha fazla artmış ve aralarında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunmuştur. Bunların dışında genel gelişim ve dil-bilişsel alanlarda anlamlı farklılık oluşturacak düzeyde gecikme görülmemiş ancak genel gelişimin alt testlerinden olan kaba motor, ince motor ve sosyal beceri gelişim alanlarında ise her iki grupta artmış olmakla birlikte aralarında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunamamıştır.

DDY’nin eşlik ettiği sendromu olan ve sendromu olmayan olgularda sınıf II ve sınıf III maloklüzyon, eksik diş ve çürük diş, nazogastrik beslenme ve küvezde kalış süreleri artmış fakat aralarında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunamamıştır. Diş bozukluklarından fazla diş görülme sıklığı ise her iki grupta düşük bulunmuş ve aralarında istatistiksel olarak anlamlı farklılıklar bulunamamıştır.

Bu çalışmada, DDY’li bireyleri öncelikle genetik değerlendirmeye yönlendirmek için gereken sendromlara ilişkin tanımlayıcı görünür bulgulara dikkat çekilmek istenmiştir. Çalışmanın sonuçları periferik özelliklerden kranium, burun, kulak, göz, dudak ve parmak anormalliklerinin yanı sıra yutma, sistemik bozukluklar ve ek ameliyatların, dil-bilişsel ve gelişimsel gecikmelerin sendromları tanımlayıcı ipuçları içerebileceğini göstermektedir. Saptanamayan malformasyonlar ve anormallikler, özellikle hastaya tıbbi ve cerrahi bakım uygulandığında, potansiyel olarak hayati tehlike oluşturabileceğinden, DDY’li çocuklarda ilişkili malformasyon

riskinin belirgin şekilde yüksek olabileceği vurgulanmalı ve süreci yürüten sağlık profesyonellerine yayılmalıdır.

Sonuç olarak, kullanılan DDY formu sendromlu olgularda olabilecek farklılıkları ortaya koyan bir sonuca ulaştırmıştır. Elde edilen sonuçlar DDY’li bireylerin değerlendirmelerinde klinisyenlere yol gösterici olabilmesi açısından önem taşımaktadır.

8.1. Öneriler ve Sınırlılıklar

- Sınırlı sayıda katılımcı ile gerçekleştirdiğimiz çalışmamızın bulgularının genellenebilmesi için daha çok sayıda katılımcı ile yapılacak araştırmalara ihtiyaç vardır.
- Sendromu olan ve sendromu olmayan bireylerde karşılaştırılan değerlendirme kriterlerinin birçoğu kişisel değerlendirme içerdiğinden ileri tetkik ve görüntüleme sistemleri ile araştırma yapılması bizleri daha doğru bilgilere ulaştıracaktır.
- Aile görüşme formu ile elde edilen birçok bilgi geçmişe yönelik bilgi içermesi nedeniyle hatırlanamama ya da yanılma payı daha fazla olabilmektedir. Bu nedenle objektif değerlendirme araçlarının kullanımı daha doğru sonuçlara ulaştıracaktır.
- Daha ayrıntılı incelemeler yapılabilmesi için kısa yaş aralıklarına ve belirli tek bir periferal özellik yapısına odaklanılması bizleri daha doğru değerlendirme sonuçlarına ulaştıracaktır.

- Genel gelişim değerlendirmesi için uygulanan AGTE gelişim testi ailelerden alınan bilgilere göre uygulanan bir test olduğu için kişisel algı yanıtıcılığına neden olabilmektedir. Ayrıca kaba motor, ince motor ve sosyal beceri alanındaki tavan etkisi nedeniyle elde edilmiş zayıf sonuçlar sınırlı bilgi edinimi sağlamaktadır. Bu nedenlerle tam bir gelişim değerlendirmesi için çocuğun kendisine birebir uygulanacak testler daha doğru sonuçlar elde etmemizi sağlayacaktır.
- DDY’li bireylerin takip ve tedavisinin yürütülmesinden sorumlu farklı uzmanlık dallarının ulaşılabilirliğinin zorlayıcı olması nedeniyle tüm ekip yürütücülerinin bir arada olduğu merkezlerin kurulması daha planlı ve eksiksiz protokollerin önünü açacaktır.

9. KAYNAKLAR

1. Mossey P, Castillia E. Global Registry and Database on Craniofacial Anomalies. Geneva: World Health Organization; 2003.
2. Kummer AW. Speech evaluation for patients with cleft palate. *Clinics in Plastic Surgery*. 41(2), 241–251, 2014.
3. Shprintzen RJ, Siegel-Sadewitz VL, Amato J, Goldberg RB, Opitz JM, Reynolds JF. Anomalies associated with cleft lip, cleft palate, or both. *American Journal of Medical Genetics*. 20(4), 585–595, 1985.
4. Spranger J, Benirschke K, Salon JG, Lenz W, Lowry RB, Opitz JM, Smith DW. Errors of morphogenesis: Concepts and terms. *The Journal of Pediatrics*. 100(1), 160–165, 1982.
5. Shprintzen RJ, Golding-Kusher KJ. *Velo-Cardio-Facial Syndrome: Volume 1*, p.2, 2008.
6. Ünal-Logacev Ö, Kazanoğlu D, Balo E, Nemutlu A. Cleft lip and palate assessment form: Medical history, oral-peripheral characteristics, speech problems. *Turk J Plast Surg*. 26(4),156-168, 2018.
7. Shprintzen RJ. *Velo-cardio-facial syndrome: 30 Years of study* First published, 24 March 2008.
8. Cohen MM, Bankier A. Syndrome Delineation Involving Orofacial Clefting. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 28(1), 119–120, 1991.
9. Brito LA, Meira JG, Kobayashi GS, Passos-Bueno MR. Genetics and management of the patient with orofacial cleft. *Plast Surg Int* 2012: 782821, 2012.

10. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Associated malformations in cases with oral clefts. *Cleft Palate Craniofac J.* 37:41-47, 2000.
11. Andersson EM, Sandvik L, Abyholm F, Semb G. Clefts of the secondary palate referred to the Oslo Cleft Team: epidemiology and cleft severity in 994 individuals. *Cleft Palate Craniofac J.* 47:335-342, 2010.
12. Milerad J, Larson O, Hagberg C, Ideberg M. Associated malformations in infants with cleft lip and palate: a prospective, population based study. *Pediatrics.* 100:180–186, 1997.
13. Chetpakdeechit W, Mohlin B, Persson C, Hagberg C. Cleft extension and risks of other birth defects in children with isolated cleft palate. *Acta Odontol Scand.* 68:86-90, 2010.
14. Glaser B, Mumme DL, Blasey C, Morris MA, Dahoun SP, Antonarakis SE, Eliez S. Language skills in children with velocardiofacial syndrome (deletion 22q11.2). *The Journal of Pediatrics.* 140(6), 753–758, 2002.
15. Persson C, Elander A, Lohmander-Agerskov A, Söderpalm E. Speech Outcomes in Isolated Cleft Palate: Impact of Cleft Extent and Additional Malformations. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 39(4), 397–408, 2002.
16. Sperber GH. Craniofacial embryogenesis: normal developmental mechanisms. In: Mooney MP, Siegel MI, editors. *Understanding craniofacial anomalies: the etiopathogenesis of craniosynostosis and facial clefting.* New York: John Wiley and Sons; p. 31– 60, 2002.
17. Young SE, Purcell AA, Ballard KJ. Expressive language skills in Chinese Singaporean preschoolers with nonsyndromic cleft lip and/or palate. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology.* 74(5), 456–464, 2010.

18. Chapman KL, Hardin MA. Phonetic and Phonologic Skills of Two-Year-Olds with Cleft Palate. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 29(5), 435–443, 1992.
19. Kuehn DP, Henne LJ. Speech Evaluation and Treatment for Patients With Cleft Palate. *American Journal of Speech-Language Pathology*. 103–110, 12 February, 2003.
20. Mossey P, Castilla E. Global registry and database on craniofacial anomalies. Report of a WHO Registry Meeting on craniofacial anomalies. Brazil: World Health Organization; 2001.
21. Mitchell LE, Beaty TH, Lidral AC, Munger RG, Murray JC, Saal HM, et al. Guidelines for the design and analysis of studies on nonsyndromic cleft lip and cleft palate in humans: summary report from a Workshop of the International Consortium for Oral Clefts Genetics. *Cleft Palate Craniofac J*. 39:93–100, 2002.
22. Shaw WC, Semb G, Nelson P, Brattström V, Mølsted K, Pahl-Andersen B, Gundlach KKH. The Eurocleft Project 1996–2000: overview. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery*. 29(3), 131–140, 2001.
23. Sadler TW. *Medical Embryology*. Sixth edition. Maryland, William ve Wilkins. 115-38, 1990.
24. Marazita ML, Mooney MP. Current concepts in the embryology and genetics of cleft lip and cleft palate. *Clinics in Plastic Surgery*, 31(2), 125–140, 2004.
25. Murray JC, Gene/ environment causes of cleft lip and/ or palate. *Clin. Gen*. 61:248-256, 2001.

26. Dixon MJ, Marazita ML, Beaty TH, Murray JC. Cleft lip and palate: understanding genetic and environmental influences. *Nature Reviews Genetics*. 12(3), 167–178, 2011.
27. Stainer P, Moore GE. Genetics of cleft lip and palate: syndromic genes contribute to the incidence of non-syndromic clefts. *Human Molecular Genetics* 13, Review Issue 1, 2004.
28. Beaty TH, Ruczinski I, Murray JC, Marazita ML, Munger RG, Hetmanski JB et al. Evidence for gene-environment interaction in a genome wide study of isolated, non-syndromic cleft palate *Genet Epidemiol*. 35 (6): 469-78, 2011.
29. Umbach DM, Weinberg CR. Designing and analysing case-control studies to exploit independence of genotype and exposure. *Statistics in medicine*, Wiley Online Library, 1997.
30. Carinci F, Scapoli L, Palmieri A, Zollino I, Pezzetti F. Human genetic factors in nonsyndromic cleft lip and palate: An update, *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 71, 1509-19, 2007.
31. Vieira AR. Unraveling Human Cleft Lip and Palate Research, *J Dent Res*. 87 (2):119- 125, 2008.
32. Le Douarin NM, Smith J. Development of the Peripheral Nervous System from the Neural Crest. *Annual Review of Cell Biology*. 4(1), 375–404, 1988.
33. Hall B.K. *The Neural Crestin Development and Evolution*. NewYork, NY: Springer. p.168-188, 1999.
34. Hall BK. The neural crest and neural crest cells in vertebrate development and evolution. New York, NY: Springer. P. 269-291, 2009.

35. Jones MC. The Neurocristopathies: Reinterpretation Based upon the Mechanism of Abnormal Morphogenesis. *Cleft Palate Journal*. 27(2), 136–140, 1990.
36. Smith CP, Williams PL, Treadgold S. *Basic Human Embryology* 3rd edition. Pitman Publishing Limited, 68, London, 1984.
37. Moore KL, Persaud TVN. *Before We Are Born: Essentials of Embryology and Birth Defects*. Philadelphia, Pa: WB Saunders. p. 64-126, 2003.
38. Som PM, Naidich TP. “Illustrated review of the embryology and development of the facial region, part 1: Early face and lateral nasal cavities.” *AJNR Am J Neuroradiol*. 34(12): 2233-2240, 2013.
39. Wong FK, Hägg U. An update on the aetiology of orofacial clefts. *Hong Kong Med. J*. 10:331-6, 2004.
40. Jiang X, Iseki S, Maxson RE, Sucov HM, Morriss-Kay GM. Tissue Origins and Interactions in the Mammalian Skull Vault. *Developmental Biology*. 241(1), 106–116, 2002.
41. Slater BJ, Liu KJ, Kwa MD, Quarto N, Longaker MT. Cranial Osteogenesis and Suture Morphology in *Xenopus laevis*: A Unique Model System for Studying Craniofacial Development. *PLoS ONE*. 4(1), e3914, 2009.
42. Rice DP. Developmental Anatomy of Craniofacial Sutures. *Frontiers of Oral Biology*. 1–21, 2008.
43. Castillo M. Congenital abnormalities of the nose: CT and MR findings. *AJR Am J Roentgenol*. 162:1211–1217, 1994.
44. Zim SA. Microtia reconstruction, an update. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 11(4):275–81, 2003.

45. Venkatesh R. Syndromes and anomalies associated with cleft. *Indian J Plast Surg.* 42(Suppl): S51–S55, 2009.
46. Tolarova MM, Cervenka J. Classification and birth prevalence of orofacial clefts. *Am J Med Genet.* 75:126-137, 1998.
47. Martelli-Junior H, Coletta RD, Miranda RT, Barros LM, Swerts MS, Bonan PR. Orofacial features of Treacher Collins syndrome. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal.* 1;14: E344-348, 2009.
48. Leslie EJ, Marazita ML. Genetics of cleft lip and cleft palate. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics.* 163(4), 246–258, 2013.
49. Lee SK, Lee MJ, Lee HJ, Kim BK, Sohn YB, Chung YS. A Case of CATCH22 Syndrome Diagnosed in Postmenopausal Woman. *J Bone Metab.* 20: 57-60 2013.
50. Hercilo M, Marcelo R, Mario S, Roseli TM. Clinical and Genetic Characteristics of Van der Woude Syndromes in two large families in Brazil. *Slit Palat Craniofac J.* 44: 239-43, 2007.
51. Suri, M. Craniofacial syndromes. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine,* 10(3), 243–257, 2005.
52. Shprintzen RJ: Effects of the Robin sequence diagnosis. *Slit Palat Craniofac J.* 29: 205-9, 1992.
53. Khansa I, Hall C, Madhoun LL, Splaingard M, Baylis A, Kirschner RE, Pearson GD. Airway and Feeding Outcomes of Mandibular Distraction, Tongue-Lip Adhesion, and Conservative Management in Pierre Robin Sequence. *Plastic and Reconstructive Surgery.* 139(4), 975e–983e, 2017.

54. Hagberg C, Larson O, Milerad J. Incidence of cleft lip and palate and risks of additional malformations. *Cleft Palate Craniofac J.* 35:40–5, 1998.
55. Lee WT, Koltai PJ. Nasal deformity in neonates and young children. *Pediatric Clinics of North America*, 50(2), 459–467, 2003.
56. Adesina OA, Efunkoya AA, Olaitan A, Adesina OO. Associated anomalies in cleft lip and palate: analysis of 811 consecutive patients *Journal Home*. Vol 10, No 3, 2017.
57. Spinel-Silva S, Bispo LM, Gil-da-Silva-Lopes VL, Vieira TP. Distal deletion at 22q11.2 as differential diagnosis in Craniofacial Microsomia: Case report and literature review. *European Journal of Medical Genetics*, 61(5), 262–268, 2018.
58. Arvystas M, Shprintzen RJ. Craniofacial morphology in the velocardiofacial syndrome. *J Craniofac Genet Dev Biol.* 4:39–45, 1984.
59. Shprintzen RJ. Velocardiofacial Syndrome. *Otolaryngologic Clinics of North America*, 33(6), 1217–1240, 2000.
60. Bergman A, Kjellberg, H, Dahlgren J. Craniofacial morphology and dental age in children with Silver-Russell syndrome. *Orthodontics and Craniofacial Research*, 6(1), 54–62, 2003.
61. Johnson D, Wilkie AOM. Craniosynostosis. *European Journal of Human Genetics*. 19(4), 369–376, 2011.
62. Williams CA, Dagli A, Battaglia A. Genetic disorders associated with macrocephaly. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 146A(15), 2023–2037, 2008.

63. Canfield MA, Langlois PH, Nguyen LM, Scheuerle AE. Epidemiologic features and clinical subgroups of anotia/microtia in Texas. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*. 85(11), 905–913, 2009.
64. Suutarla S, Rautio J, Klockars T. Cleft Lip and/or Palate and Auricular Malformations. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 52(1), 62–65, 2015.
65. Kelley PE, Scholes MA. Microtia and Congenital Aural Atresia. *Otolaryngologic Clinics of North America*. 40(1), 61–80, 2007.
66. Kuroki Y, Suzuki Y, Chyo H, Hata A, Matsui I. A new malformation syndrome of long palpebral fissures, large ears, depressed nasal tip, and skeletal anomalies associated with postnatal dwarfism and mental retardation. *The Journal of Pediatrics*. 99(4), 570–573, 1981.
67. Matsumoto N, Niikawa N. Kabuki make-up syndrome: A review. *American Journal of Medical Genetics*. 117C(1), 57–65, 2003.
68. Miller TD, Metry D. Multiple accessory tragi as a clue to the diagnosis of the oculo-auriculo-vertebral (Goldenhar) syndrome. *Journal of the American Academy of Dermatology*. 50(2), 11–13, 2004.
69. Bahrani B, Khachemoune A. Review of accessory tragus with highlights of its associated syndromes. *International Journal of Dermatology*. 53(12), 1442–1446, 2014.
70. Wilson DI, Burn J, Scambler P, Goodship J. DiGeorge syndrome: part of CATCH 22. *Journal of Medical Genetics*. 30(10), 852–856, 1993.
71. Farkas LG. Ear morphology in treacher collins', apert's, and crouzon's syndromes. *Archives of Oto-Rhino-Laryngology*. 220-220(1-2), 153–157, 1978.

72. Harris J, Kallen B, Robert E. The epidemiology of anotia and microtia. *Journal of Medical Genetics*. 33(10), 809–813, 1996.
73. Wang RY, Earl DL, Ruder RO, Graham JM. Syndromic Ear Anomalies and Renal Ultrasounds. *Pediatrics*, 108 (2), e32–e32, 2001.
74. Cummings CW, Haughey BH, Thomas JR, et al. *Otolaryngology—head and neck surgery*. 4th edition. Philadelphia: Elsevier Mosby; p. 1001–3, 4031–6, 4099–102, 2005.
75. Viora E, Errante G, Sciarrone A, Bastonero S, Masturzo B, Martiny G, Campogrande M. Fetal nasal bone and trisomy 21 in the second trimester. *Prenatal Diagnosis*. 25(6), 511–515, 2005.
76. Szeremeta W, Parikh TD, Widelitz JS. Congenital Nasal Malformations. *Otolaryngologic Clinics of North America*. 40(1), 97–112, 2007.
77. Orlandi F, Bilardo CM, Campogrande M, Krantz D, Hallahan T, Rossi C, Viora E. Measurement of nasal bone length at 11-14 weeks of pregnancy and its potential role in Down syndrome risk assessment. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*. 22(1), 36–39, 2003.
78. Marsh JL, Galic M, Vannier MW. The craniofacial anatomy of Apert syndrome. *Clin. Plast. Surg.* 18: 2, 1991.
79. Bermejo E, Martinez-Frias ML. Congenital eye malformations: Clinicoepidemiological analysis of 1,124,654 consecutive births in Spain. *Am J Med Genet*. 75:497-504, 1998.
80. Maeda T, Hatakenaka M, Muta H, Nakayama M, Nakazaki Y, Hiroshima T, Taniguchi K. Clinically Mild, Atypical, and Aged Craniofacial Syndrome is Diagnosed as

Crouzon Syndrome by Identification of a Point Mutation in the Fibroblast Growth Factor Receptor 2 Gene (FGFR2). *Internal Medicine*. 43(5), 432–435, 2004.

81. Forrester MB, Merz RD. Descriptive epidemiology of anophthalmia and microphthalmia, Hawaii, 1986–2001. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*. 76(3), 187–192, 2006.

82. Dickmann A, Parrilla R, Aliberti S, Perrotta V, Salerni, A., Savino, G., & Petroni, S. Prevalence of Neurological Involvement and Malformative/systemic Syndromes in A- and V-pattern Strabismus. *Ophthalmic Epidemiology*. 19(5), 302–305, 2012.

83. Balcı S, Yuksel Konuk B, Atık F, Oguz AK, Ergun MA, Baltacı V, Kosyakova N, Lihr T. Partial deletion of the long arm of chromosome 13 (q32q33.2) associated with mental retardation, choanal atresia and fish mouth. *Genet. Couns.* 21, 317-324, 2010.

84. Soekarman D, Cobben JM, Vogels A, Spauwen PH, Fryns JP. Variable expression of the popliteal pterygium syndrome in two 3-generation families. *Clinical Genetics*. 47(4), 169–174, 2008.

85. Matsumoto N, Niikawa N. Kabuki make-up syndrome: A review. *American Journal of Medical Genetics*. 117C(1), 57–65.2003.

86. Smith SM, Garic A, Flentke GR, Berres ME. Neural crest development in fetal alcohol syndrome. *Birth Defects Research Part C: Embryo Today: Reviews*. 102(3), 210–220, 2014.

87. Wilson-Nagran C, Richmond S, Paternoster L. Non-syndromic Cleft Lip and Palate Polymorphisms Affect Normal Lip Morphology. *Frontiers in Genetics*. 9, 2018.

88. Panthaki ZJ, Armstrong MB. Hand abnormalities associated with craniofacial syndromes. *J Craniofac Surg.* 14: 709-12, 2003.
89. Pettitt DA, Arshad Z, Mishra A, McArthur P. Apert syndrome: A consensus on the management of Apert hands. *Journal of Cranio-Maxillofacial Surgery.* 45(2), 223–231, 2017.
90. Rinne T, Brunner HG, van Bokhoven H. p63-Associated Disorders. *Cell Cycle.* 6(3), 262–268, 2007.
91. Kouskoura T, Fragou N, Alexiou, M, John N, Sommer L, Graf D, Katsaros C, Mitsiadis T. The genetic basis of craniofacial and dental abnormalities. *Schweizerische Monatsschrift für Zahnmedizin.* 121(7-8), pp. 636-646, 2011.
92. Moriyama K, Motohashi N, Kitamura A, Kuroda T. Comparison of Craniofacial and Dentoalveolar Morphologies of Three Japanese Monozygotic Twin Pairs with Cleft Lip and/or Palate Discordancy. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 35(2), 173–180, 1998.
93. Baek SH, Moon HS, Yang WS. Cleft type and Angle's classification of malocclusion in Korean cleft patients. *European Journal of Orthodontics.* 24: 647–653, 2002.
94. Vettore MV, Sousa Campos AE. Malocclusion characteristics of patients with cleft lip and/or palate. *The European Journal of Orthodontics.* 33(3), 311–317, 2010.
95. Dewinter G, Quirynen M, Heidbüchel K, Verdonck A, Willems G, Carels C. Dental Abnormalities, Bone Graft Quality, and Periodontal Conditions in Patients with Unilateral Cleft Lip and Palate at Different Phases of Orthodontic Treatment. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 40(4), 343–350, 2003.

96. Larmour CJ, Mossey PA, Thind BS, Forgie AH, Stirrups DR. Hypodontia--a retrospective review of prevalence and etiology. Part I. *Quintessence*. 36(4): 263-270, 2005.
97. López ME, Bazán C, Lorca IA, Chervonagura A. Oral and clinical characteristics of a group of patients with Turner syndrome. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*. 94(2), 196–204, 2002.
98. McDonald-McGinn DM, Kirschner R, Goldmuntz E, et al. The Philadelphia story: the 22q11.2 deletion: report on 250 patients. *Genet Couns*. 10:11–24, 1999.
99. Calcagni G, Unolt M, Digilio MC, Baban A, Versacci P, Tartaglia M, Marino, B. Congenital heart disease and genetic syndromes: new insights into molecular mechanisms. *Expert Review of Molecular Diagnostics*. 17(9), 861–870, 2017.
100. Shafi T, Khan MR, Atiq M. Congenital heart disease and associated malformations in children with cleft lip and palate in Pakistan. *British Journal of Plastic Surgery*. 56(2), 106–109, 2003.
101. Wyse RK, Mars M, al-Mahdawi S, Russell-Eggitt IM, Blake KD. Congenital heart anomalies in patients with clefts of the lip and/ or palate. *Cleft Palate J*. 27:258–64, 1990.
102. Agrabawi HE. Facial cleft and associated anomalies: incidence among infants at a Jordanian medical centre. *EMHJ - Eastern Mediterranean Health Journal*. 14 (2), 356-359, 2008.
103. Fernandez N, Escobar R, Zarante I. Craniofacial anomalies associated with hypospadias. Description of a hospital based population in South America. *International Braz j Urol*. 42(4), 793–797, 2016.

104. Scherer NJ, Williams AL, Proctor-Williams K. Early and next vocal skills in cleft palate and non-palate children. *International Journal of Pediatric Otolaryngology*. 72 (6), 827–840, 2008.
105. Nopoulos P, Berg S, Canady J, Richman L, Van Demark D, Andreasen NC. Structural brain abnormalities in adult males with clefts of the lip and/or palate. *Genet Med*. 4 (1): 1-9, 2002.
106. Hardin-Jones M, Chapman KL. Cognitive and language issues associated with cleft lip and palate. *Semin Speech Lang*. 32(2): 127-40, 2011.
107. Broen PA, Devers MC, Doyle SS, Prouty JM, Moller KT. Acquisition of Linguistic and Cognitive Skills by Children With Cleft Palate. *Journal of Speech Language and Hearing Research*. 41(3), 676, 1998.
108. McWilliams BJ, Matthews HP. A comparison of intelligence and social maturity in children with unilateral complete clefts and those with isolated cleft palates. *Cleft Palate J*. 16(4): 363-72, 1979.
109. Trauner DT, Nass RN. Developmental language disorders. Swaiman K. F. ve Stephen, S. (eds.), *Swaiman's pediatric neurology e-book: Principles and practice* Edinburg: Elsevier. p.1062-1063, 2017.
110. Collett BR, Leroux B, Speltz ML. Language and Early Reading among Children with Orofacial Clefts. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 47(3), 284–292, 2010.
111. Jocelyn LJ, Penko MA, Rode HL. Cognition, communication, and hearing in young children with cleft lip and palate and in control children: a longitudinal study. *Pediatrics*. 97(4): 529–534, 1996.

112. Long NV, Dalston RM. Gestural communication in twelve-month-old cleft lip and palate children. *Cleft Palate J.* 19(1):57–61, 1982.
113. Chapman KL, Hardin-Jones M, Halter KA. The relationship between early speech and later speech and language performance for children with cleft lip and palate, *Clinical Linguistics & Phonetics.* 17 (3), 173-197, 2003.
114. Kapp-Simon KA, Krueckeberg S. Mental Development in Infants with Cleft Lip and/or Palate. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 37(1), 65–70, 2000.
115. Snyder LE, Scherer N. The Development of Symbolic Play and Language in Toddlers With Cleft Palate. *American Journal of Speech-Language Pathology.* 13(1), 66, 2004.
116. Neiman GS, Savage HE. Development of Infants and Toddlers with Clefts from Birth to Three Years of Age. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 34(3), 218–225, 1997.
117. Tan TY, Amor DJ, Riley M, Halliday J, Kilpatrick N, Simms K, White SM. Registry- and Clinic-Based Analyses of Birth Defects and Syndromes Associated with Cleft Lip/Palate in Victoria, Australia. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 46(6), 583–587, 2009.
118. Jyonouchi S, McDonald-McGinn DM, Bale S, Zackai EH, Sullivan KE. CHARGE (Coloboma, Heart Defect, Atresia Choanae, Retarded Growth and Development, Genital Hypoplasia, Ear Anomalies/Deafness) Syndrome and Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome: A Comparison of Immunologic and Nonimmunologic Phenotypic Features. *Pediatrics.* 123(5), e871–e877, 2009.
119. Prasad C, Prasad AN, Chodirker BN, Lee C, Dawson AK, Jocelyn LJ, Chudley AE. Genetic evaluation of pervasive developmental disorders: the terminal 22q13

deletion syndrome may represent a recognizable phenotype. *Clinical Genetics*. 57(2), 103–109, 2001.

120. Bondy CA. Care of Girls and Women with Turner Syndrome: A Guideline of the Turner Syndrome Study Group. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*. 92(1), 10–25, 2007.

121. Prasse JE, Kikano GE. An overview of pediatric dysphagia. *Clinical Pediatrics*. 48 (3), 247-251, 2009.

122. Lefton-Greif MA. Pediatric Dysphagia. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America*. 19(4), 837–851, 2008.

123. Kummer AW. Cleft Palate and Craniofacial Anomalies. Effects on Speech and Resonance. 3rd Ed. Delmar Health Care. p.164-181, 2014.

124. Broder HL, Strauss RP. Children with cleft lip/palate and mental retardation: an unexplored population. *Cleft Palate Craniofac J*. 30:548–556, 1993.

125. American Cleft Palate–Craniofacial Association (ACPA). Parameters for evaluation and treatment of patients with cleft lip/palate or other craniofacial anomalies. Available at <http://www.acpa-cpf.org/teamcare/Parameters07rev.pdf>. Accessed July 14, 2008.

126. Topbas S, Güven S. Türkçe Erken Dil Gelişim Testi-TEDİL-3 - Ankara: Detay Yayıncılık, 2011.

127. Savaşır I, Sezgin N. ve Erol N. Ankara Gelişim Tarama Envanteri El Kitabı. Ankara: Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, 1995.

128. Lilius GP. Cleft in Finland with Associated Anomalies and Syndromes. *Scandinavia Journal of Plastic and Reconstructive Surgery and Hand Surgery*, 26 (2), 185-196, 1992.
129. Yi NN, Yeow VK, Lee ST. Epidemiology of cleft lip and palate in Singapore—a 10-year hospital-based study. *Ann Acad Med Singapore*. 28:655–659, 1999.
130. Calzolari E, Pierini A, Astolfi G, Bianchi F, Neville AJ, Rivieri F. Associated anomalies in multi-malformed infants with cleft lip and palate: An epidemiologic study of nearly 6 million births in 23 EUROCAT registries. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 143A(6), 528–537, 2007.
131. Sekhon PS, Ethunandan M, Markus AF, Krishnan G, Rao CB. Congenital Anomalies Associated with Cleft Lip and Palate - Consecutive 1623 Patient Analysis. *Cleft Palat-Craniofacial Journal*. 48 (4), 371-378, 2011.
132. Wyszynski DF, Sarkozi A, Czeizel AE. Oral clefts with associated anomalies: methodological issues. *Cleft Palate Craniofac J*. 43: 1–6, 2006.
133. Beriaghi S, Myers S, Jensen, S, Kaimal S, Chan C. SchaeferGB. Cleft Lip and Palate: Relationship with Other Congenital Malformations. *Klinikleri Journal of Pediatric Dentistry*. 33 (3), 207-210, 2009.
134. Rustemeyer J, Gunther L, Krause HR, et al. Associated anomalies in lip-maxillopalatal clefts. *Mund Kiefer Gesichtschir*, 4: 274–7, 2000.
135. Rittler M, López-Camelo JS, Castile EE, Bermejo E, Cocchi G, Correa A, Mastroiacovo P. Preferential Relationships Between Oral Cleft and Other Major Congenital Abnormalities. *Cleft Palat-Craniofacial Journal*. 45 (5), 525-532. doi: 10,1597 / 06-250, 1, 2008.

136. Nathan N, Latham K, Cooper J, Perlyn C, Gozlan I, Thaller SR. Anthropometry of the External Ear in Children With Cleft Lip and Palate in Comparison to Age-Matched Controls. *Journal of Craniofacial Surgery*, 19(5), 1391–1395, 2008.
137. Warren DW, Hairfield WM, Dalston ET. The Relationship between Nasal Airway Size and Nasal-Oral Breathing in Cleft Lip and Palate. *Cleft Palate Journal*. 27(1), 46–52, 1990.
138. Dalston RM, Warren DW, Smith LR. The Aerodynamic Characteristics of Speech Produced by Normal Speakers and Cleft Palate Speakers with Adequate Velopharyngeal Function. *Cleft Palate Journal*, 27(4), 393–401, 1990.
139. Kasten EF, Schmidt SP, Zickler CF, Berner E, Damian LAK, McDonald Christian G, Hicks TL. Team Care of the Patient with Cleft Lip and Palate. *Current Problems in Pediatric and Adolescent Health Care*. 38(5), 138–158, 2008.
140. Arosarena OA. Cleft Lip and Palate. *Otolaryngologic Clinics of North America*. 40(1), 27–60, 2007.
141. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Associated malformations in patients with cleft mouth. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 143A (20), 2463–2465, 2007.
142. Giele H, Giele C, Bower C, Allison M. Incidence and epidemiology of congenital upper extremity anomalies: Total population study. *Journal of Hand Surgery*. 26 (4), 628-634, 2001.
143. Ribeiro LL, DasNeves LT, Costa B, Gomide MR. Dental anomalies of the permanent lateral incisors and prevalence of hypodontia outside the cleft area in complete unilateral cleft lip and palate. *Cleft Palate Craniofac J*. 40, 172-5, 2003.

144. Trotman CA, Collett AR, McNamara J, Cohen SR. Analyses of craniofacial and dental morphology in monozygotic twins discordant for cleft lip and unilateral cleft lip and palate. *Angle Orthod.* 63,135-40, 1993.
145. Medeiros AS, Gomide MR, Costa B, Carrara CF, Neves LT. Prevalence of intranasal ectopic teeth in children with complete unilateral and bilateral cleft lip and palate. *Cleft Palate Craniofac J.* 37(3), 271-3, 2000.
146. Mossey PA. The heritability of malocclusion: part 2. The influence of genetics in malocclusion. *Br J Orthod.* 26:195–203, 1999.
147. Staudt CB, Kiliaridis S. Different skeletal types underlying Class III malocclusion in a random population. *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, 136(5), 715–721, 2009.
148. Masarei AG, Sel D, Habel A, Mar, M, Sommerlad BC, Wade A. The Nature of Feeding in Infants with Unrepaired Cleft Lip and/or Palate Compared with Healthy Noncleft Infants. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 44(3), 321–328, 2007.
149. Stromland K, Miller M, Sjögreen L, Johansson M, Joelsson B, Billstedt E, Gillberg C. et al. Oculo-auriculovertebral spectrum: associated anomalies, functional deficits, and possible developmental risk factors. *American Journal of Medical Genetics Part A.* 143A, 1317–1325, 2007.
150. Cooper-Brown L, Copeland S, Dailey S, Downey D, Petersen MC, Stimson C, Van Dyke DC. Feeding and swallowing dysfunction in genetic syndromes. *Developmental Disabilities Research Reviews.* 14(2), 147–157, 2008.
151. Oliver RG, Jones G. Neonatal Feeding of Infants Born with Cleft Lip and/or Palate: Parental Perceptions of their Experience in South Wales. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 34(6), 526–530, 1997.

152. Mossey PA, Little J, Munger RG, Dixon MJ, Shaw WC. Cleft lip and palate. *The Lancet*, 374(9703), 1773–1785, 2009.

153. Jocelyn LJ, Penko MA, Rode HL. Cognition, communication, and hearing in young children with cleft lip and palate and in control children: a longitudinal study. *Pediatrics*. 97:529–534, 1996.



10. EKLER

EK 1: Dudak Damak Yarığı Değerlendirme Formu

Dudak Damak Yarığı Değerlendirme Formu
Hazırlayan: Ozlem Ünal Logacev & Eren Balo

Uygulayıcının Adı :

Kisisel Bilgiler			
Adı Soyadı	:	Görüşme Tarihi	:
Cinsiyet	:	Doğum Tarihi	:
Bilgiyi Veren	:	Yaş	:
Anne Adı	:	Baba Adı	:
Annenin Eğitim Durumu	:	Babanın Eğitim Durumu	:
Annenin Mesleği	:	Babanın Mesleği	:

İletişim :

Diğer Test Sonuçları		Nazoendoskopik Muayene		
TEDİL	:	Kapanma Paterni	Acıklığın Yeri	Acıklığın Büyüklüğü
SST	:			
AGTE	:			
Nazometre	:			

Yorum ve Öneriler :

Dudak Damak Yarığı Aile Görüşme Formu

Hazırlayan: Özlem Ünal Logacev & Eren Balo

Ameliyat	Yaş	Hastane	Doktor	Varsa Gecikme Nedeni
Dudak 1				
Dudak 2				
Damak 1				
Damak 2				
Damak 3				
Burun				
Fistül				
Faringoplasti				
Alv. Bone Grafting				
Ventilasyon Tüpü				
Maksiler iletme (distraksiyon, ...)				
Diğer				
Terapi Öyküsü				

Suan Takip Eden Kurum :

Pre-Natal Öykü

Akraba Evliliği : Ever Hayır

Ailede DDY Öyküsü(Yakın ve Uzak Akrabalarda) : Ever Hayır

Akrabalık Derecesi :

Hamilelik Yaşı : Hamilelik Süresi : 38-40 hf

Doğum Biçimi : Normal Sezaryen Epidural

Doğum Kilosu : Düşük / Sonlandırılmış Gebelik Sayısı :

Dudak Damak Yarığı Aile Görüşme Formu

Hazırlayan: Özlem Ünal Logacev & Eren Balo

Maruz Kalınan Maddeler :

Sigara : Evet Hayır Radyasyon : Evet Hayır Alkol : Evet Hayır
İlaç : Evet Hayır Enfeksiyon : Evet Hayır Stres : Evet Hayır
Toksik : Evet Hayır Hamilelikte Geçirilen Hastalık (diyabet vs) :
Diğer :

Peri-Natal Öykü

Ters Doğum : Evet Hayır Hipoksi : Evet Hayır Kordon Dolanması : Evet Hayır
Uzun Doğum Süresi : Evet Hayır Mekonyum Aspirasyonu : Evet Hayır

Post-Natal Öykü

Sarılık : Evet Hayır Kuvözde Kalma Süresi : Hiç
Fototerapi : Evet Hayır Nazogastrik Beslenme Süresi : Hiç
Sepsis : Evet Hayır Kalp ve Damar : Evet Hayır
Konvülsiyon : Evet Hayır Böbrek : Evet Hayır
Epilepsi : Evet Hayır Endokrinolojik : Evet Hayır
Beslenme Problemi : Evet Hayır Inguinal Hernia / Kriptorsidizm : Evet Hayır
Solunum Güçlüğü : Evet Hayır Nörolojik : Evet Hayır

Diğer Sorunlar :

Genel Sağlık Durumu (Şu Anda)

Kronik Bir Hastalık / Tanı : Evet Hayır Evet ise, Nedir? : Sesli Nefes Alma : Evet Hayır
Uyku Apnesi : Evet Hayır Horlama : Evet Hayır
Diğer Sorunlar :

Genel Sağlık Durumu (Şu Anda)

Çiğneme Sorunu : Evet Hayır Nazal Regürjitasyon : Evet Hayır Yutma Sorunu : Evet Hayır
Neleri Çiğneyemez? : Neleri İçemez? :

02

Dudak Damak Yarığı Aile Görüşme Formu

Hazırlayan: Özlem Ünal Logacev & Eren Balo

Gelişimsel Öyküsü

Emeklemeye Başlama : Boy ve Kilo Gelişimi : Normal Akranlarından Geri
Yürümeye Başlama : Psiko-Sosyal Gelişimi : Dışadönük İçedönük
Konuşmaya Başlama : Akademik Gelişimi : Normal Akranlarından Geri

Dil, Konuşma ve Rezonans

Dil :

Konuşmuyor Tek Sözcük 2-3 Sözcüklü Cümle Ekleri Atıyor Normal

Tanımadığı Kişiler Konuşmasını :

Her Zaman Anlar Bazen Anlamaz Hiç Anlamaz En İyi Anlayan

Rezonans :

Genizsi Normal Boğuk

İşitme

Otit Sayısı : Hiç 1-3 Defa 4-6 Defa 7-10 Defa >10
İşitme Problemi : Normal Çok Hafif Hafif Orta İleri Çok İleri
Cihaz : Evet Hayır
Koklear İmplant : Evet Hayır

Dudak Damak Yarığı Oral Periferal Değerlendirme Formu

Hazırlayan: Özlem Ünal Logacev & Eren Balo

Yarık Tipi :

Diğer : (Submüköz, Gizli Submüköz, Microform, Pierre Roben Sekansı)



Periferel Muayene

Cranium	: <input type="checkbox"/> Hemifacial Microsomia	<input type="checkbox"/> Triangular Yüz	<input type="checkbox"/> Düz Zygomalar	<input type="checkbox"/> Uzun Yüz	<input type="checkbox"/> Mikrosefali	<input type="checkbox"/>
Parmaklar	: <input type="checkbox"/> Hiperextansiyon	<input type="checkbox"/> Fazla	<input type="checkbox"/> Yapışık	<input type="checkbox"/> Kübik	<input type="checkbox"/> Uzun / İnce	<input type="checkbox"/>
Kulak	: <input type="checkbox"/> Aural Atresia	<input type="checkbox"/> Microtia	<input type="checkbox"/> Kepçe Kulak	<input type="checkbox"/> Büyük Kulak	<input type="checkbox"/> Düşük Kulak	<input type="checkbox"/>
Burun	: <input type="checkbox"/> Düşük Nazal Bridge	<input type="checkbox"/> Septum Deviasyonu	<input type="checkbox"/> Tübüler Burun	<input type="checkbox"/> Stenosis	<input type="checkbox"/> Geniş Alar Kanat	<input type="checkbox"/>
Dudaklar	: <input type="checkbox"/> Yetersiz Hareket	<input type="checkbox"/> Açık Ağız	<input type="checkbox"/> Asimetrik	<input type="checkbox"/> Lip Pits	<input type="checkbox"/> Uzun / Kısa Filtrum	<input type="checkbox"/>
Gözler	: <input type="checkbox"/> Hipertelorizm	<input type="checkbox"/> Dar Palpebral Fissür	<input type="checkbox"/> Epicanthic Fold	<input type="checkbox"/> Sasılık	<input type="checkbox"/> Up / Downslanting	<input type="checkbox"/>

Açıklama :

Oral Muayene

Kapanma	: <input type="checkbox"/> Sınıf I	<input type="checkbox"/> Sınıf II	<input type="checkbox"/> Sınıf III	<input type="checkbox"/> Ant. Openbite	<input type="checkbox"/> Post Openbite	<input type="checkbox"/>
Diş Yapısı	: <input type="checkbox"/> Adedi Fazla	<input type="checkbox"/> Eksik Diş	<input type="checkbox"/> Diş Teli / Aparey	<input type="checkbox"/> Crossbite	<input type="checkbox"/> Çürük Diş	<input type="checkbox"/>
Dil	: <input type="checkbox"/> Hareket Azlığı	<input type="checkbox"/> Fasikülasyon	<input type="checkbox"/> Anormal Postür	<input type="checkbox"/> Ankiloglossi	<input type="checkbox"/> Macroglossi	<input type="checkbox"/>
Fistül	: <input type="checkbox"/> ≤2 mm den	<input type="checkbox"/> 3-5 mm Arası	<input type="checkbox"/> 6-8 mm Arası	<input type="checkbox"/> ≥9 mm		<input type="checkbox"/>
Fistül Yeri	: <input type="checkbox"/> Dudak Boşluğu	<input type="checkbox"/> İnsisif Foramen	<input type="checkbox"/> Sert Damak	<input type="checkbox"/> Velum	<input type="checkbox"/> Uvula	
Velum Hareketi	: <input type="checkbox"/> Post. Pillar Ağrı	<input type="checkbox"/> Asimetrik	<input type="checkbox"/> Çok Az	<input type="checkbox"/> Yok		<input type="checkbox"/>
Nazofarenks	: <input type="checkbox"/> Büyük Tonsiller	<input type="checkbox"/> Derin Farenks	<input type="checkbox"/> F. Duvar Hareketi Yok	<input type="checkbox"/> Farengeal Flap	<input type="checkbox"/> Büyük Adenoid	<input type="checkbox"/>
Velum-uvula	: <input type="checkbox"/> Bifid Uvula	<input type="checkbox"/> Kısa Velum	<input type="checkbox"/> Microform	<input type="checkbox"/> Mavi / İnce Hat	<input type="checkbox"/> Küçük Dil Yok	<input type="checkbox"/>

Açıklama :

04

Dudak Damak Yarığı KONUŞMA VE REZONANS DEĞERLENDİRME FORMU

Hazırlayan: Özlem Ünal Logacev & Eren Balo

Artikülasyon Değerlendirmesi

Fonem	Cümle	Sesçil Yazımı / Yerine Kullanılan Ses	Doğru	Yanlış
/p/	İpek bu ip		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/b/	Baba bana bak		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/t/	Tolga topu tuttu		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/d/	Dede bu davul değil		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/k/	Kapkara kulaklı koyun		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/g/	Karga gorili gahaladı		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/c/	İki kedi köpeği kovaladı		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/j/	Geyik gölgesini gördü		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/f/	Fare filli fena dövdü		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/v/	Volkan vazoya vurdu		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/s/	Sapsarı saçlı Sezer		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/z/	Zebra zeytin yemez		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/ʃ/	Bes şise şurup aldım		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/tʃ/	Çocuk çiçek topladı		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/dʒ/	Can camı kırdı		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/ʒ/	Jale oje ve ruj sürdü		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/l/	Ali lale al		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/j/	Yüz ayva yedi		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/r/	Ressam resim yapar		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/m/	Maymun makarna yer mi?		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
/n/	Ninemle ben ninni söyledik		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Açıklama :

05

Dudak Damak Yarığı KONUŞMA VE REZONANS DEĞERLENDİRME FORMU

Hazırlayan: Özlem Ünal Logacev & Eren Balo

Dağarcığında Olan Sesleri İşaretleyiniz

	Çift Dudaksıl	Diş Dudaksıl	Dişsil	Alveolar	Post Alveolar	Retrofleks	Palatal	Velar	Uvular	Faringeal	Glottal
Patlamalı	: p b			t d		t d	c ɟ	k g	q ɢ		ʔ
Nazal	: m	ɱ		n		ɳ	ɲ	ŋ	ɴ		
Trill	: ʙ			r		ʀ					
Tap / Flap	:	v		r		ɾ					
Sürtülmeli	: φ β	f v	θ ð	s z	ʃ ʒ		ç ɟ	x ɣ	χ ʁ	ħ ʕ	h ɦ
Lateral Sürtülmeli :				f β							
Yaklaşmalı :		ʋ		ɹ		ɻ	j	ɰ			
Lateral Yaklaşmalı :				l		ɭ	ʎ	ʟ			

*Yukarıdaki tabloda yeşil sesler çocuğun sesletmesi beklenen hedef seslerdir. Kırmızı sesler ise Türkçe'de olmayan ancak çocuğun konuşma sorununa bağlı olarak sesletilebileceği sesleri göstermektedir.

Rezonans ve Ses Değerlendirmesi

Altersel Olmayan Değerlendirme

Genizsiz Olmayan	Genizsiz
Kirpi	Mine
Çiçek	Nine
Şişe	Memnun
Kelebek	Ninni
/i/	/m/

Rezonans	Ses	
<input type="checkbox"/> Hipernazalite	<input type="checkbox"/> Kul de Sac Rezonans	<input type="checkbox"/> Yüksek
<input type="checkbox"/> Nazal Emisyon	<input type="checkbox"/> Nazal Erimace	<input type="checkbox"/> Kısık
<input type="checkbox"/> Nazal Rustle / Türbülans	<input type="checkbox"/> Mixed	<input type="checkbox"/> Distoni
<input type="checkbox"/> Fonem Spesifik Nazal Emisyon	<input type="checkbox"/> Normal	<input type="checkbox"/> Normal
<input type="checkbox"/> Hiponazalite		

* Velofaringeal Yetmezlik (VFY) için genizsiz olmayan sözcük listesi burun açık ve kapalı şekilde çocuğa söylenir. Rezonansta değişiklik oluyorsa VFY'den şüphelenilir. Hiponazalite için genizsiz sözcük listesi burun açık ve kapalı şekilde çocuğa söylenir. Rezonansta değişiklik olmuyorsa Hiponazaliteden şüphelenilir.

Pipet Testi

	pa, pa	ta, ta	ka, ka	sa, sa	şa, şa
	pa...	ta...	ka...	sa...	şa...
Hipernazalite / Nazal Emisyon / Nazal Türbülans	+	+	+	+	+
Anterior Fistülden Kaynaklı Kaçak	+	+	-	+	+
Fonem Spesifik Nazal Emisyon	-	-	-	+	+

+ : hava çıkışı var / - : hava çıkışı yok

* : çocuk dil ile fistülü kapatarak /s/ ve /ʃ/ seslerini sesletirse hava çıkmıyormuş gibi algılanabilir.

Pipet testi: Pipetin bir ucu DDY'li bireyin burun deliğine, diğer ucu ise uzmanın kulağına yerleştirilip, çocuktan yüksek basınçlı sesleri tekrar etmesi istenir. DDY'li birey bu sesleri sesletmeye başladığında eğer kaçak varsa hava çıkışı pipetten duyulur.

06

TUFAN BAKIR

EK 2: Uygulama İzin Formu



T.C.
İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
Sağlık Bilimleri Fakültesi Dekanlığı

E-İmzalıdır

Sayı : 44274237-302.08.01-E.48490
Konu : Yüksek Lisans Tez Çalışması

02/11/2018

İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ REKTÖRLÜĞÜNE
(Sağlık Bilimleri Enstitü Müdürlüğü)

Enstitünüzün Dil ve Konuşma Terapisi Anabilim Dalı Tezli Yüksek Lisans Programı öğrencisi Özlem ERGÜVENLİ'nin, Üniversitemiz Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu Başkanlığı tarafından onaylanmış olan "Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu'nun sendromik ve sendromik olmayan olguları ayırt edici maddelerinin incelenmesi" isimli yüksek lisans tez çalışması kapsamındaki araştırmalarını 01.11.2018-15.07.2019 tarihleri arasında Fakültemize bağlı Medipol Dil, Konuşma ve Yutma Terapisi ve Yenilikçi Teknolojiler Araştırma ve Uygulama Merkezinde (MEDKOM) 3-12 yaş arası çocuklar ile yapılması Dekanlığımızca uygun bulunmuştur.

Bilgilerinize arz ederim.

Prof. Dr. Erdoğan KUNTER
Dekan

Bu belge 5070 sayılı e-İmza Kanununa göre Prof. Dr. Erdoğan KUNTER tarafından 02.11.2018 tarihinde e-imzalanmıştır. Evrağımızı <https://ebys.medipol.edu.tr/e-imza> linkinden 37910210X6 kodu ile doğrulayabilirsiniz.

İstanbul Medipol Üniversitesi

Kavacık Mah. Ekinciler Cad. No.19 Kavacık Kavşağı - Beykoz
34810 İstanbul

Tel: 444 85 44
İnternet: www.medipol.edu.tr
Ayrıntılı Bilgi İçin : bilgi@medipol.edu.tr

EK 3: Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu

Sayın ebeveyn,

Dudak-damak yarıklığı (DDY) en sık görülen konjenital (doğuştan) ve yüz gelişimini etkileyen anomalilerden biridir. Birçok alanı kapsayan uzun süreli yorucu bir takip ve tedavi süreci gerektirir. DDY'li bireyler ağız yapılarındaki anatomik ve fonksiyonel farklılıklar nedeniyle konuşma bozukluklarından biri olan artikülasyon bozukluğuna yol açabilir. DDY genelde izole olarak tek başına görülebileceği gibi, pek çok sağlık sorunu ile birlikte de gözlenebilir. Ancak sistemik sorunların bir arada DDY'ye eşlik etmesi kimi zaman sendromlarla ilişkilendirilmektedir. Böyle durumlarda doğru teşhis, tedavi, terapi ve yönlendirme için sendromik olan olguların olmayanlardan ayrılması gerekir.

Bu çalışmanın amacı 0-12 yaş arasındaki sendromlu ve sendromu olmayan DDY'li bireylerin uygulanan DDY formundaki maddeler açısından ayırt edici özelliklerini belirlemektir. Bu çalışmanın sonuçları ile değerlendirmelerde kullanılacak olan formun etkinliği görülebileceksiz olan yönleri tamamlanıp daha etkin bir şekilde terapistler tarafından kullanımı sağlanacaktır. Böylelikle DDY sorunu olan çocukların değerlendirme ve terapi sürecinin daha doğru ve etkili olması sağlanacaktır.

Araştırma İstanbul Medipol Üniversitesi Dil ve Konuşma Terapisi bölümü Dr. Öğr. Üyesi Özlem ÜNAL LOGACEV ve yüksek lisans öğrencisi Özlem ERGÜVENLİ tarafından yürütülmektedir. Çalışma için gerekli olan veriler yüz yüze değerlendirmeler sırasında alınan video/ses kayıtları ve uygulanan form ile toplanacaktır. Çalışmaya katılmayı kabul ettiğiniz takdirde çocuğunuza yaklaşık 45 dakika süren DDY değerlendirme formu uygulanacaktır.

Çalışmaya katılmanız durumunda sendromik ve sendromik olmayan DDY'de sık görülen anatomik, fizyolojik ve fonksiyonel farklılıklar belirlenerek bundan sonraki DDY'li çocuklarda sendromun erken tanısı ve doğru yönlendirme için yardımcı olmuş olacaksınız. Ayrıca uygulamalarımız sırasında eğer çocuğunuzun gelişiminde bir sorun tespit edilirse durum size rapor edilecek ve gerekli yönlendirmeler yapılacaktır.

Bu çalışmanın tüm verileri Özlem ERGÜVENLİ'nin yüksek lisans tezinde kullanılacaktır. Kamera kayıtları kimse ile paylaşılmayacak sadece doğru tanılamamanın yapılıp yapılmadığının kontrol edilmesi amacıyla saklı tutulacaktır. Çocuğunuza ve size ait kişisel bilgileriniz çalışmanın her aşamasında gizli tutulacaktır.

Formu imzalamadan önce çalışmaya dair sorularınızı lütfen araştırmacıya sorunuz. Daha sonra danışmak istediğiniz hususlar olursa çalışma yürütücülerinden Özlem ERGÜVENLİ'ye 05304821096 nolu telefondan ulaşabilirsiniz.

"Bilgilendirilmiş Gönüllü Olur Formu"ndaki tüm açıklamaları okudum. Bana yukarıda konusu ve amacı belirtilen araştırma ile ilgili sözlü ve yazılı açıklama aşağıdaki adı belirtilen araştırmacı tarafından yapıldı. Çalışmaya gönüllü olarak katıldığımı, istediğim zaman gerekçeli veya gerekçesiz olarak çalışmadan ayrılabileceğimi biliyorum. Söz konusu çalışmaya hiçbir baskı ve zorlama olmaksızın kendi rızamla katılmayı kabul ediyorum. "Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu'nun sendromik ve sendromik olmayan olguları ayırt edici maddelerinin incelenmesi" araştırması kapsamında değerlendirme sonuçlarımın

yapılması planlanan arařtırmada kimlik bilgilerimin gizli tutularak kullanılmasına izin veriyorum."

Katılımcının Velisinin;

Adı-Soyadı:

Tarih:

İmza:



11. ETİK KURUL ONAYI



T.C.
İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu Başkanlığı

E-İmzalıdır

Sayı : 10840098-604.01.01-E.47333
Konu : Etik Kurulu Kararı

25/10/2018

Sayın Özlem ERGÜVENLİ

Üniversitemiz Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kuruluna yapmış olduğunuz “Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu’nun sendromik ve sendromik olmayan olguları ayırt edici maddelerinin incelenmesi” isimli başvurunuz incelenmiş olup etik kurulu kararı ekte sunulmuştur.

Bilgilerinize rica ederim.

Prof. Dr. Hanefi ÖZBEK
Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar
Etik Kurulu Başkanı

Ek:
-Karar Formu (2 sayfa)

Bu belge 5070 sayılı e-İmza Kanununa göre Prof. Dr. Hanefi ÖZBEK tarafından 25.10.2018 tarihinde e-imzalanmıştır. Evrağınızı <https://ebys.medipol.edu.tr/e-imza> linkinden D11F6A55X3 kodu ile doğrulayabilirsiniz.

İstanbul Medipol Üniversitesi

Kavacık Mah. Ekinciler Cad. No.19 Kavacık Kavşağı - Beykoz
34810 İstanbul

Tel: 444 85 44
İnternet: www.medipol.edu.tr
Ayrıntılı Bilgi İçin : bilgi@medipol.edu.tr

İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
GİRİŞİMSSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR
ETİK KURULU KARAR FORMU

BAŞVURU BİLGİLERİ	ARAŞTIRMANIN AÇIK ADI	Dudak-Damak Yarığı Değerlendirme Formu'nun sendromik ve sendromik olmayan olguları ayırt edici maddelerinin İncelenmesi			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACI UNVANI/ADI/SOYADI	Özlem ERGÜVENLİ			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ UZMANLIK ALANI	Dil ve Konuşma Terapisi			
	KOORDİNATÖR/SORUMLU ARAŞTIRMACININ BULUNDUĞU MERKEZ	İstanbul			
	DESTEKLEYİCİ	-			
	ARAŞTIRMAYA KATILAN MERKEZLER	TEK MERKEZ <input checked="" type="checkbox"/>	ÇOK MERKEZLİ <input type="checkbox"/>	ULUSAL <input checked="" type="checkbox"/>	ULUSLARARASI <input type="checkbox"/>

İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
GİRİŞİMSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR
ETİK KURULU KARAR FORMU

Değerlendirilen Belgeler	Belge Adı	Tarihi	Versiyon Numarası	Dili
	ARAŞTIRMA PROTOKOLÜ/PLANI			Türkçe <input type="checkbox"/> İngilizce <input type="checkbox"/> Diğer <input type="checkbox"/>
BİLGİLENDİRİLMİŞ GÖNÜLLÜ OLUR FORMU			Türkçe <input checked="" type="checkbox"/> İngilizce <input type="checkbox"/> Diğer <input type="checkbox"/>	
Karar Bilgileri	Karar No: 548	Tarih: 05/10/2018		
	Yukarıda bilgileri verilen Girişimsel Olmayan Klinik Araştırmalar Etik Kurulu başvuru dosyası ile ilgili belgeler araştırmanın gerekçe, amaç, yaklaşım ve yöntemleri dikkate alınarak incelenmiş ve araştırmanın etik ve bilimsel yönden uygun olduğuna "oybirliği" ile karar verilmiştir.			

İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ GİRİŞİMSEL OLMAYAN KLİNİK ARAŞTIRMALAR ETİK KURULU

BAŞKANIN UNVANI / ADI / SOYADI Prof. Dr. Hanefi ÖZBEK

Unvanı/Adı/Soyadı	Uzmanlık Alanı	Kurumu	Cinsiyet		Araştırma ile ilişki		Katılım *		İmza
Prof. Dr. Şeref DEMİRAYAK	Eczacılık	İstanbul Medipol Üniversitesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Prof. Dr. Hanefi ÖZBEK	Farmakoloji	İstanbul Medipol Üniversitesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Doç. Dr. İlknur KESKİN	Histoloji ve Embriyoloji	İstanbul Medipol Üniversitesi	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Dr. Öğr. Üyesi Devrim TARAKCI	Ergoterapi	İstanbul Medipol Üniversitesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Dr. Öğr. Üyesi Sibel DOĞAN	Psiko-onkoloji	İstanbul Medipol Üniversitesi	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Dr. Öğr. Üyesi Mehmet Hikmet ÜÇİŞİK	Biyoteknoloji	İstanbul Medipol Üniversitesi	E <input checked="" type="checkbox"/>	K <input type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	
Dr. Öğr. Üyesi Keziban OLCAY	Endodonti	İstanbul Medipol Üniversitesi	E <input type="checkbox"/>	K <input checked="" type="checkbox"/>	E <input type="checkbox"/>	H <input checked="" type="checkbox"/>	E <input checked="" type="checkbox"/>	H <input type="checkbox"/>	

* :Toplantıda Bulunma

12.ÖZGEÇMİŞ

Kişisel Bilgiler

Adı	Özlem	Soyadı	Ergüvenli
Doğum Yeri	Manisa	Doğum Tarihi	05.08.1985
Uyruğu	T.C.		
E-mail	ozlemerguvenli@gmail.com		

Eğitim Düzeyi

	Mezun Olduğu Kurumun Adı	Mezuniyet Yılı
Yüksek Lisans	İstanbul Medipol Üniversitesi	
Lisans	Gülhane Askeri Tıp Akademisi- Hemşirelik Yüksek Okulu	2007

İş Deneyimi

Görevi	Kurum	Süre (Yıl – Yıl)
Hemşire	Eskişehir Yunus Emre Devlet Hastanesi	2007-2019

Yabancı Dilleri	Okuduğunu Anlama	Konuşma	Yazma
İngilizce	İyi	orta	Zayıf

Bilgisayar Bilgisi

Program	Kullanma Becerisi
Microsoft Office	İyi

