



¹Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi, Çocuk Nörolojisi, Rize, Türkiye;
²Recep Tayyip Erdoğan Üniversitesi, Tıbbi Genetik, Rize, Türkiye;
³Kayseri Üniversitesi, Sağlık Hizmetleri MYO, Kayseri, Türkiye;
⁴İstanbul Haseki Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Nörolojisi Bölümü, Türkiye



Yönetici Özeti: Genetik Etiketlemeden Hedefe Yönelik Yönetime Geçiş



%26.3

Kromozomal Mikrodizi Analizi (CMA) sadece bir etiketleme aracı değil, multisistemik taramaları ve bireyselleştirilmiş tedaviyi başlatan bir klinik pusuladır.



**CCS
Validasyonu**

Minimal sözel (MVC) hastalarda klasik dil testleri yetersizdir. Bu kör noktayı gidermek için İletişim Karmaşıklığı Ölçeği (CCS) Türkiye'ye kazandırılmıştır.



$p < 0.001$

Hedefe yönelik genetik müdahale, valide edilmiş CCS ile ölçüldüğünde iletişim kapasitesinde dramatik ve fonksiyonel bir artış sağlar.

Metodolojik Gerçeklik: 2025 AAP İdeali Karşı Klinik Pratik

2025 AAP Kılavuzu İdeali

**İlk basamak olarak WES
(Tüm Ekzom Dizileme) önerir.**

- ⚠ • Yüksek maliyet
- ⚠ • Uzun sonuçlanma süresi
- ⚠ • VUS (Anlamı Bilinmeyen Varyant) yükü
- ⚠ • Rutin klinikte düşük ulaşılabilirlik

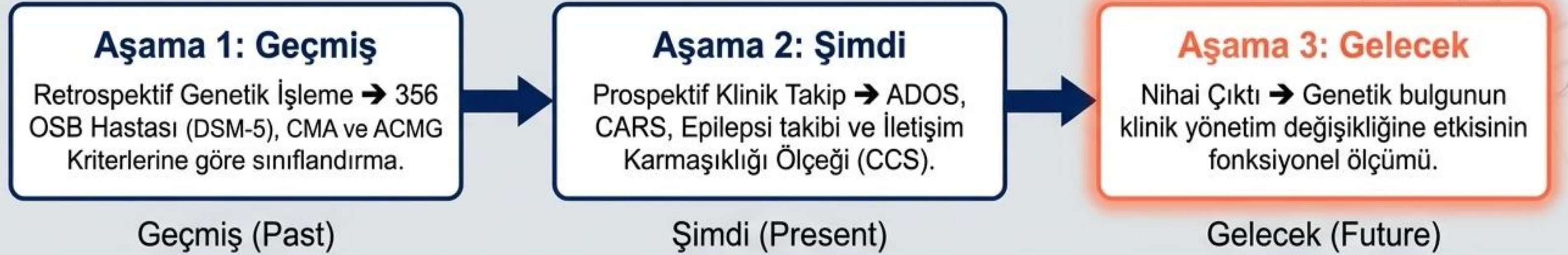
Gerçek Yaşam & Bizim Seçimimiz

**CMA (Kromozomal
Mikrodizi Analizi)**

- ✓ • CNV saptamada "Altın Standart"
- ✓ • Klinik olarak doğrudan ilişkilendirilmiş bölgelere odaklanır
- ✓ • Hızlı ve ekonomik filtreleme sağlar

Amaç kusursuz teoriyi beklemek değil, mevcut en güçlü aracı rasyonel bir algoritmayla hızla kliniğe entegre etmektir.

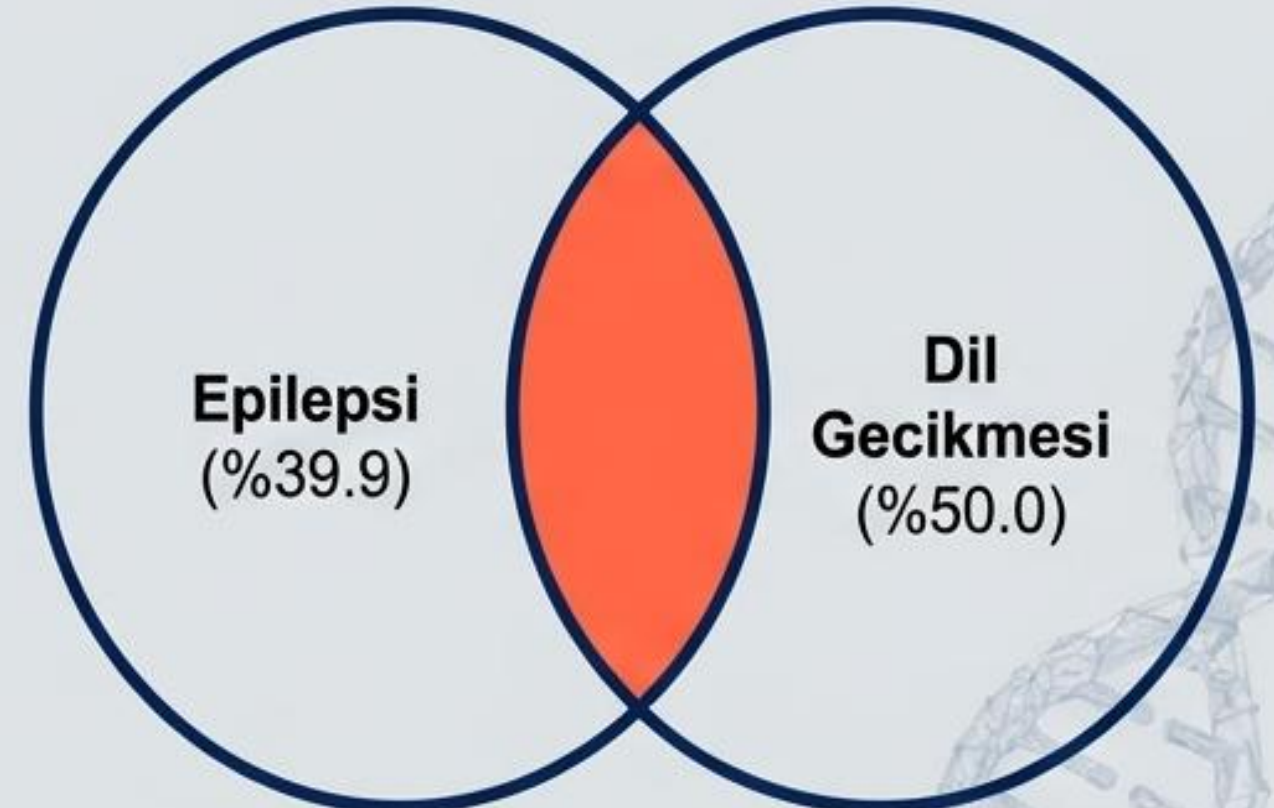
Çalışma Mimarisi ve Hasta Demografisi (2020-2025 Kohortu)



Demografisi

356
Toplam OSB Hastası

Medyan Yaş: 8
Cinsiyet Oranı: Erkek/Kadın ~2:1
Akraba Evliliği: %19.9



Genomik Harita ve Kalıtım Profili: Hedeflenebilir Varyantlar



38 Hastada Klinik Olarak Anlamlı CNV.
Bu grup doğrudan müdahale edilebilir
(Actionable) kohorttur.

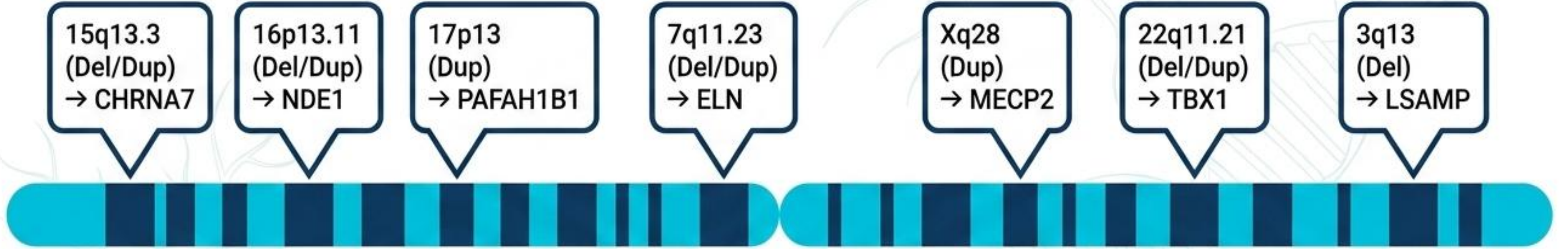
**%64.3 De Novo
(Yeni Mutasyon)**

Patojenik varyantların
ezici çoğunluğu
spontan ortaya çıkar.

VUS & Olası
Patojeniklerin
~%80'i
kalıtımsaldır.

p < 0.001: Nadir ve de novo varyantlar, OSB patogenezi ile en güçlü ilişkiye sahip olan gruptur

Genomik Sıcak Noktalar (Hotspots) ve Sorumlu Genler



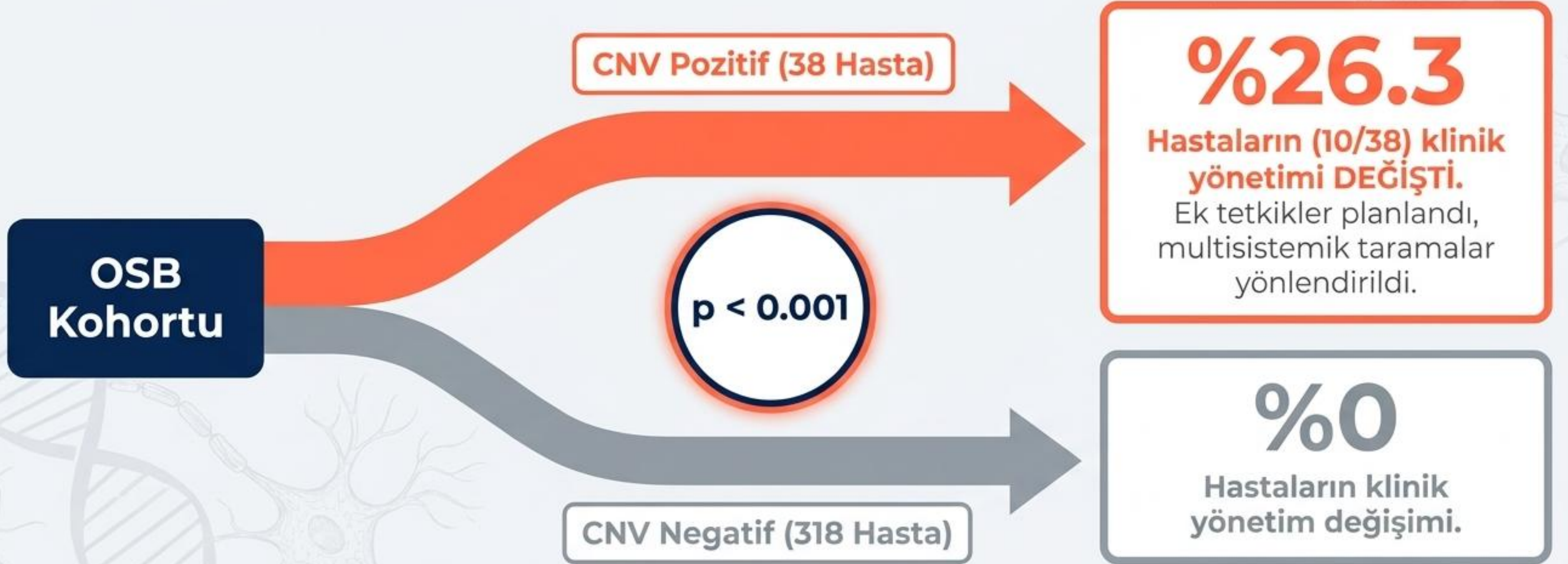
Delesyon (%57.9) (%57.9)

Duplikasyon (%42.1) (%42.1)

Oranlar benzer dağılım göstermektedir ($p > 0.05$).

Karar Noktası

Genetik Kararı Nasıl Değiştiriyor?



Genetik bulgu, hedefe yönelik müdahalenin kapısını açan birincil anahtardır.

Nihai Öngörücü: Klinik Yönetimi Değiştiren En Güçlü Faktör



OSB'de klinik kararı değiştiren tek bağımsız prediktör genetik bulgunun (CNV) varlığıdır.

Ölçüm Krizi: Sözel Olmayan Hastada Gelişimi Nasıl Ölçeriz?

1 Minimal Sözel (MVC) Popölasyon



Kelime dağarcığı 20'nin altında olan, dili çok sınırlı veya hiç olmayan OSB'li çocuklar.

2



3 Geleneksel Dil Testlerinin Yetersizliğı



CDI, TELD gibi testler ebeveyn raporuna dayanır veya sadece sözel kelime üretimi bekler.

Geleneksel araçlar; çocuğun jestlerini, göz temasını, ortak dikkatini ve sessiz iletişim niyetini tamamen görmezden gelir.

Çözüm: İletişim Karmaşıklığı Ölçeği'nin (CCS) Türkiye Adaptasyonu

International Journal of Language & Communication Disorders



RESEARCH REPORT

Cross-Cultural Adaptation and Psychometric Validation of the Communication Complexity Scale (CCS) in Minimally Verbal Turkish Children

Müge Baykan¹ | Özge Baykan Çopuraglu¹ | Vasin Yıldız² | Nancy C. Brady³

¹Department of Pediatric Neurology, Sıgırcı Çoban University, Sıgırcı Çoban Hospital, Kocaeli, Turkey; ²Department of Pediatrics, Kocaeli University, Kocaeli, Turkey; ³Department of Speech-Language-Hearing Sciences and Hearing, University of Kansas, Lawrence, KS, USA

Correspondence: Müge Baykan (mugebaykan@gmail.com)

Received: 22 January 2024 | Revised: 22 March 2024 | Accepted: 3 April 2024

Keywords: autism spectrum disorder | Communication Complexity Scale (CCS) | developmental delay

ABSTRACT

Objective: This study aimed to translate, culturally adapt, and psychometrically validate the Communication Complexity Scale (CCS) for minimally verbal children with autism spectrum disorder (ASD).

Methods: A total of 130 children aged 24–60 months (diagnosed according to DSM-5 criteria by a pediatrician in a specialized clinic) with fewer than 20 functional words (as verified through caregiver report) participated in CCS sessions that were video recorded and independently coded. Reliability was assessed using intraclass correlation coefficients (ICC), Cohen's kappa, and test-retest correlations. Concurrent validity was assessed

Türkiye'de
İlk Kez
Valide
Edildi



Kapsamlı Adaptasyon: 130 minimal sözel hastada kültürel adaptasyon.



Hiyerarşik Yapı: 1'den 12'ye kadar uzanan basamaklar (jestten sembolik iletişime kadar).



Doğal Gözlem: Kelime beklemeyen, tamamen gözlemsel ve doğal oyun ortamına dayalı araç.

Karşılaştırma Matrisi: Geleneksel Testler vs. Gözlemsel Yaklaşım

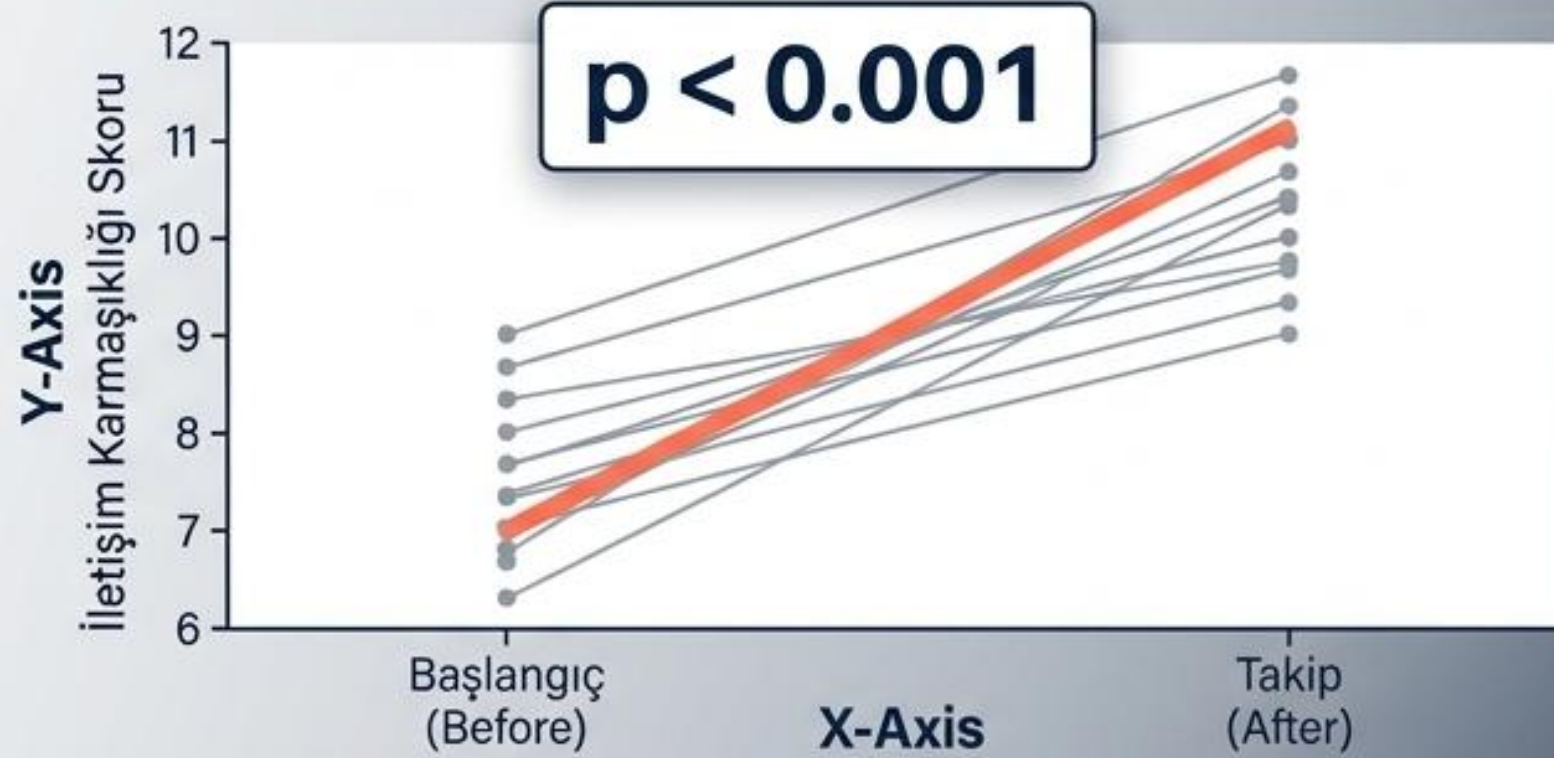
	TİGE	TEDGT	İKÖ
Metodoloji	 Ebeveyn Bildirimi	 Performans Tabanlı Test	 Doğal Gözlemsel
Hedef Odak	 Kelime ve Jest Listesi	 Yapılandırılmış Dil (Sözel)	 Sembolik Olmayan Niyet ve Vücut Dili
Ölçüm Çıktısı	 Subjektif Rapor	 Sözel Çıktı Bekler	 Minimal Sözel Popülasyon İçin Objektif İdeal

Validasyon Kanıtı: Tanısal Ayırt Edicilik



CCS, sadece iletişimi ölçmekle kalmaz, OSB'nin spesifik sosyal iletişim fenotipini gelişimsel gerilikten net bir şekilde ayırır. (ICC = 0.86 - 0.91 Mükemmel Güvenilirlik)

Döngüyü Kapatmak: Genetik Aksiyon + Doğru Ölçüm = İyileşme



**Genetik Hedefe
Yönelik Tedavi
(CMA)**

+

**Valide Edilmiş
Doğru Ölçüm
(CCS)**

=

**Kanıtlanmış
İletişim Gelişimi**

Genetik tanı sonrası hedefe yönelik terapi alan hastalarda, özellikle başlangıçta skoru düşük olan grupta iletişim kapasitesinde objektif, ölçülebilir ve anlamlı bir artış sağlanmıştır.

SONUÇ;



CMA'yı OSB'de 'ne olduğunu adlandırmak' için değil, klinik kararları (multisistemik taramalar) başlatmak için ilk rehber olarak erken evrede kullanın.



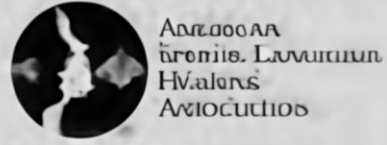
Minimal sözel (MVC) hastaları, kelime bekleyen geleneksel dil testleriyle değerlendirmeyin. Çocuğun gerçek niyetini görmek için Türkiye validasyonunu bizzat yaptığımız güvenilir CCS'yi kullanın.



Anlamli genetik bulgu (CNV), hedefe yönelik müdahaleye dönüştüğünde ve doğru ölçüldüğünde (CCS), hastalarda kesin ve fonksiyonel iletişim gelişimi sağlar. Kusursuzu beklemeyin, eldeki en güçlü aracı entegre edin.

2025

Honors of the Association Award Recipient



Nancy Brady, Ph.D., 2025 yılında **Amerikan Konuşma-Dil-İşitme Derneği (ASHA)** tarafından verilen en prestijli ödül olan "**Honors of the Association**" (Dernek Onur Ödülü) ile onurlandırıldı.

Bu ödül, iletişim bilimleri ve bozuklukları alanına kariyeri boyunca üstün katkılarda bulunan isimlere verilmektedir. Dr. Brady, özellikle otizm, fragile X sendromu ve ağır engelli bireylerin iletişim becerilerini geliştirmeye yönelik çalışmalarıyla tanınan, **Kansas Üniversitesi (KU)** bünyesinde görev yapan dünyaca ünlü bir araştırmacıdır.

THE UNIVERSITY of KANSAS

Brady Communication Lab



← RESOURCES

AJSLP



Communication Complexity Scale

NO ACCESS | Research Article | February 2012

Development of the Communication Complexity Scale

Authors: Nancy C. Brady , Kandace Fleming, Kathy Thiemann-Bourque, Lesley Olswang, Patricia Dowden, Muriel D. Saunders, and Janet Marquis | [AUTHORS INFO & AFFILIATIONS](#)

Publication: American Journal of Speech-Language Pathology
Volume 21, Number 1 • Pages 16-28
[https://doi.org/10.1044/1058-0360\(2011/10-0099\)](https://doi.org/10.1044/1058-0360(2011/10-0099))



Communication Complexity Scale Online Training

Life Span Institute - University of Kansas

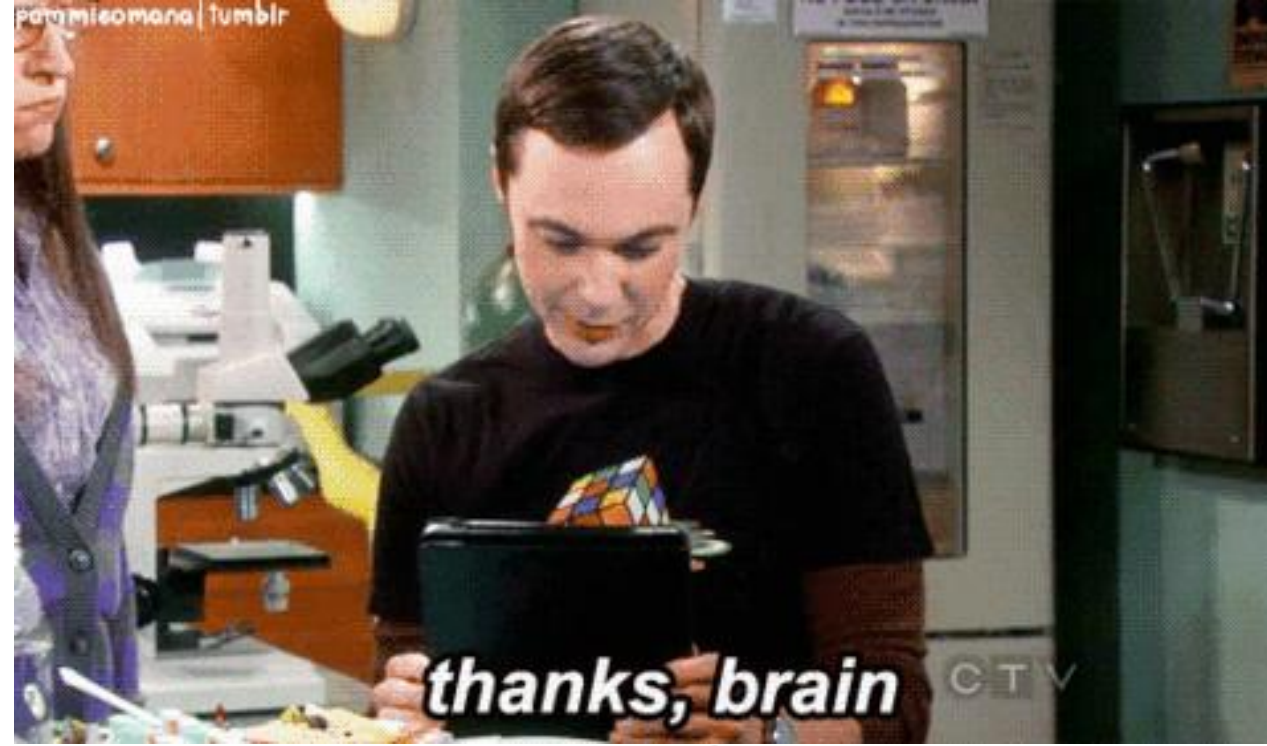
The Communication Complexity Scale Training

<https://research.lsi.ku.edu/ccs/index.php>



27. ULUSAL ÇOCUK NÖROLOJİSİ KONGRESİ

29 Nisan - 3 Mayıs 2026
Concorde Luxury Resort & Convention & Spa - KKTC



TEŞEKKÜRLER