



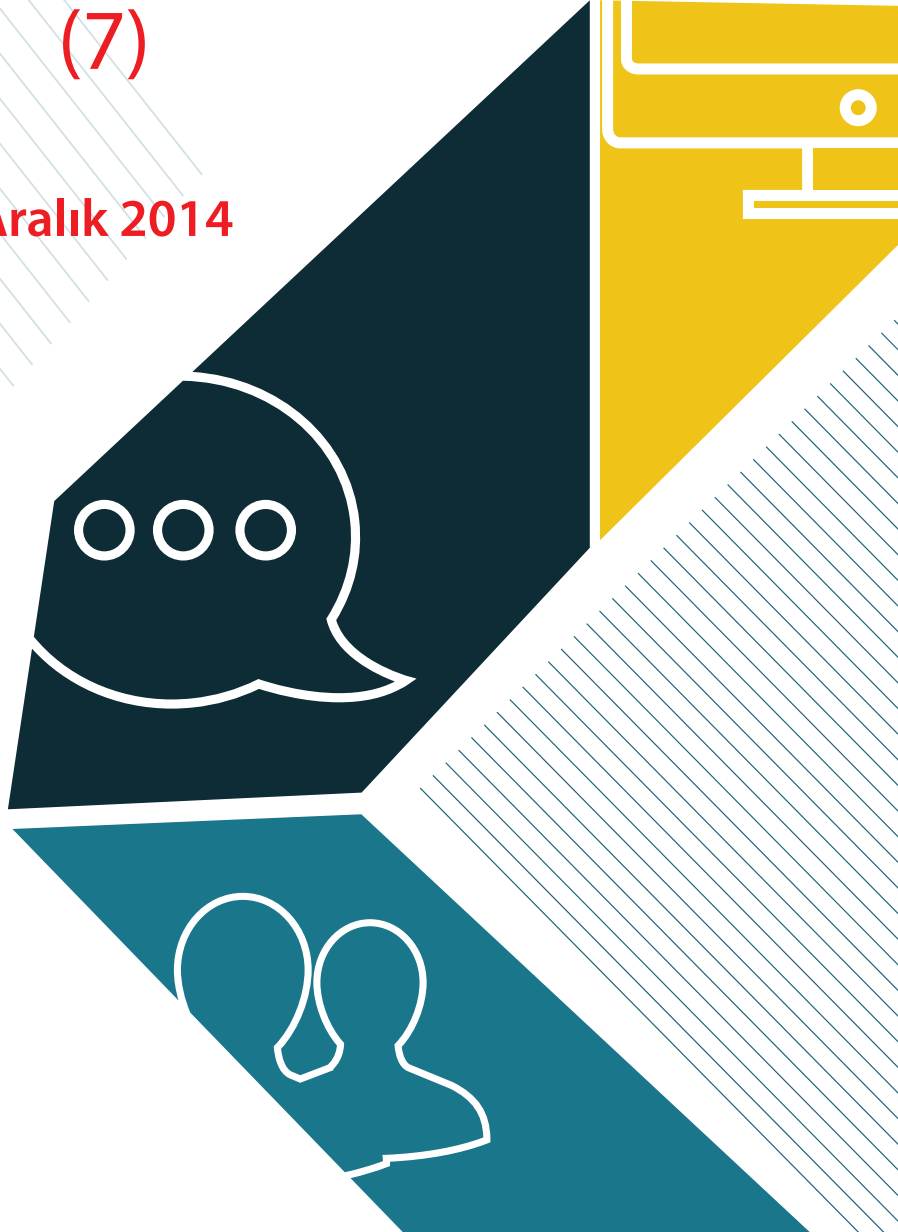
Türkiye Milli Pediatri Derneği
1958

TÜRKİYE MİLLİ PEDIATRİ DERNEĞİ VE YANDAL DERNEKLERİ İŞBİRLİĞİ İLE

Çocuk Sağlığı ve Hastalıklarında Tanı ve Tedavi KILAVUZLARI

(7)

Aralık 2014





Türkiye Millî Pediatri Derneđi
1958



TÜRKİYE MİLLİ PEDIATRİ DERNEĐİ TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİSİ DERNEĐİ ORTAK KILAVUZU

Hazırlayanlar

Türkiye Milli Pediatri Derneđi

Prof. Dr. Enver Hasanođlu
Prof. Dr. Feyza Darendeliler
Prof. Dr. Aysun Bideci
Prof. Dr. Tezer Kutluk
Prof. Dr. Sevcan Bakkalođlu Ezgü

Türk Çocuk Nörolojisi Derneđi

Prof.Dr. Kürşat Aydın
Prof.Dr. Şenay Haspolat

Yazarlar

Türkiye Çocuk Nörolojisi Derneđi

Prof. Dr. Semra Hız
Doç. Dr. Uluç Yiş
Doç. Dr. Nihal Olgaç Dünder
Prof. Dr. Sarenur Gökben
Prof. Dr. Gül Serdarođlu
Prof. Dr. Muzaffer Polat

Doç. Dr. Ayşe Tosun
Prof. Dr. Şenay Haspolat
Prof. Dr. Kürşat Aydın
Prof. Dr. Ayşe Serdarođlu
Doç. Dr. Tuđba Hirfanođlu
Doç. Dr. Ebru Arhan

* Metin içerisinde geçen alıntı yapılmış resim, şekiller ile ilgili izin durumu ve bilimsel içerikle ilgili sorumluluk konu yazarlarına aittir.

İÇİNDEKİLER

1. **ÇOCUKLUK ÇAĞI BAŞAĞRILARI**
Prof. Dr. Semra Hız
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Doç. Dr. Uluç Yiş
Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Doç. Dr. Nihal Olgaç Dünder
Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
2. **DİL GELİŞİM GERİLİĞİ**
Prof. Dr. Sarenur Gökben
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
Prof. Dr. Gül Serdaroğlu
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
Prof. Dr. Muzaffer Polat
Celal Bayar Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
Doç. Dr. Ayşe Tosun
Adnan Menderes Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı
3. **FEBRİL KONVULZİYON**
Prof. Dr. Şenay Haspolat
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
4. **MENTAL RETARDASYON**
Prof. Dr. Sarenur Gökben
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Prof. Dr. Gül Serdaroğlu
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Prof. Dr. Muzaffer Polat
Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Doç. Dr. Ayşe Tosun
Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
5. **MOTOR GELİŞİM GERİLİĞİ**
Prof. Dr. Sarenur Gökben
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Prof. Dr. Gül Serdaroğlu
Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Prof. Dr. Muzaffer Polat
Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Doç. Dr. Ayşe Tosun
Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
6. **STATUS EPİLEPTİKUS**
Prof. Dr. Kürşat Aydın
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Prof. Dr. Ayşe Serdaroğlu
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Doç. Dr. Tuğba Hirfanoğlu
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı
Doç. Dr. Ebru Arhan
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

ÖNSÖZ

Değerli Meslektaşlarımız,

Türkiye Milli Pediatri Derneği olarak yeni bir etkinlikle karşınızda olmanın mutluluğunu yaşamaktayız. Yandallaşmanın hızla ilerlemesi bir taraftan akademik ve araştırma alanında gelişmeleri tetiklerken bir taraftan da bir pediatristin çocuğa bütünsel yaklaşımının önemini daha da artırmakta ve güçlendirmektedir. Bu nedenle pediatristlerin mezuniyet sonrası sürekli eğitimi çok önemlidir. Diğer taraftan günümüzde giderek artan bilgi yoğunluğunun sonucunda, uzmanların süzgecinden geçmiş, kanıta ve deneyime dayalı, güncel bilgiye ulaşmak bir o kadar önem kazanmaktadır.

Bu çerçevede Derneğimiz, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları'nın Yandal Dernekleri ile işbirliği yaparak, sizlerin her an başvurabileceğiniz, bilimsel açıdan hepimizin ortak kaynağı olabilecek **"Çocuk Sağlığı ve Hastalıklarında Tanı ve Tedavi Kılavuzları"**nın oluşturulmasına karar vermiştir. Yandal Dernekleri ile yapılan toplantılar ve görüşmeler sonucunda belirlenen hastalıklar ve durumlara ait kılavuzlar Yandal Dernekleri tarafından pediatristlere yönelik olarak oluşturulmuştur. Böylece bu kılavuzların Derneğimizin geniş ve yaygın pediatrist ağına ulaşması hedeflenmiştir.

Bu girişimin oluşturulmasında derneğimiz çatısı altında çalışan arkadaşlarımıza, ilgili Yandal Dernek başkanlarımıza, Dernek adına kılavuzların yazılmasında katkısı olan yazarlara ve emeği geçen herkese teşekkür ederiz.

Hekimlik sanatının en doğruyu bulmak, çağdaş bilgiye ulaşmayı başarmak ve bunu uygun şekilde uygulamak olduğunu hatırlayarak, bu kılavuzların sizlere yol gösterici olacağı inancındayız.

Sevgilerimizle...



Prof. Dr. Enver Hasanoğlu
Türkiye Milli Pediatri Derneği
Genel Sekreteri



Prof. Dr. Feyza Darendeliler
Türkiye Milli Pediatri Derneği
Başkanı

ÇOCUKLUK ÇAĞI BAŞAĞRILARI

Prof. Dr. Semra Hız¹, Doç. Dr. Uluç Yiş¹, Doç. Dr. Nihal Olgaç Dündar²

¹ Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

² Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Öğrenim Hedefleri

1. Çocukluk çağında görülen birincil ve ikincil başağrısı nedenlerini ve sık görülen birincil başağrısı tanı kriterlerini öğrenmek
2. Başağrısı yakınması ile gelen çocuğun klinik, radyolojik ve laboratuvar değerlendirmesini yaparak tanı ve ayırıcı tanıya gidebilmek
3. Başağrısı yakınması ile gelen çocuğun etiyojolojiye göre tedavisini düzenleyebilmek

Tanım ve Sıklık

Başağrısı çocuk ve ergenlerde en sık karşılaşılan somatik yakınmalardandır. Prevalansı 7 yaş civarında %37-51 iken, ergenlikte %57-82'ye ulaşmaktadır. Cinsiyet yönünden prevalansın 3-5 yaşında erkeklerde daha fazla olduğu, 5 yaşından sonra kızlarda giderek yükseldiği ve 9-11 yaşlarında her iki cinsten eşit sıklıkta olduğu gösterilmiştir. Çocukluk çağında en sık görülen birincil başağrısı olan migrende ise prevalansın yaklaşık 7 yaşta kızlarla erkeklerde eşit olduğu, 14 yaşında erkeklerde %6.4 iken kızlarda %14.8 oranında olduğu bildirilmiştir. Ülkemizde yapılan değişik çalışmalarda çocuklarda migren prevalansı %9.3-14.5, gerilim başağrısı prevalansı %1.8-25.9 arasında bulunmuştur.

Başağrısında değerlendirme ayrıntılı öykü ile başlamalı, dikkatli genel ve nörolojik muayene ile devam etmeli ve tekrarlayan başağrısında psikolojik faktörler mutlaka göz önünde bulundurulmalıdır. Ayırıcı tanıda laboratuvar testleri, öykü, başağrısının karakteri, fizik ve nörolojik incelemelere göre planlanmalıdır. Fokal veya ilerleyici nörolojik bozukluğu olan hastalar mutlaka görüntüleme yöntemleri ile değerlendirilmelidir. Başağrılarının rutin değerlendirmesinde elektroensefalografi ve diğer nörofizyolojik incelemelerin yeri sınırlıdır. Birincil başağrılarında altta yatan bir neden yokken (migren, gerilim tipi başağrısı, küme

başığrsı ve diđer trigeminal otonomik başığrılarını), ikincil başığrılarında altta yapısal veya metabolik bir neden bulunmaktadır.

Basığrsının ciddi olduđunu düşündüren durumlar, ilk ve çok şiddetli başlayan akut başığrsı, başığrsının sıklık ve şiddetinin artış göstermesi, bilinç deđişikliđi, papilödem, anormal göz hareketleri veya taraf veren nörolojik bulguların saptanması, ateş, kilo kaybı, döküntü, eklem ağrsısı gibi sistemik belirti ve bulguların eşlik etmesi, olguda immunsupresyon, hiperkoagulasyon, nörokutanöz hastalıklar, kanser, genetik hastalıklar, romatolojik hastalıklar gibi risk faktörlerinin varlıđı, oksipital yerleşim, uykudan uyandıran başığrsı, sabah olan ve kusmanın eşlik ettiđi başığrsı ve öksürme, ıkınma gibi manevralarla ortaya çıkan veya artan başığrılarının varlıđıdır.

Basığrsı Nedenleri

Basığrsı olan birçok çocuk tıbbi yardım almazken hastane başvurularını en sık ciddi ve tekrarlayan akut ve kronik başığrılarını oluşturmaktadır. Tanı ve deđerlendirmeyi kolaylaştırmak amacı ile başığrılarını dört temel ana başlık halinde incelemek mümkündür: 1) akut 2) akut, tekrarlayıcı (epizodik) 3) kronik ilerleyici 4) kronik ilerleyici olmayan (şekil 1, tablo 1). Akut tekrarlayıcı ve kronik ilerleyici olmayan başığrılarını sıklıkla birincil başığrılarına bađlı olsa da belirli durumlarda ikincil nedenler gözden kaçırılmamalıdır. Kronik ilerleyici başığrılarını en korkulan başığrsı nedeni olup ayrıntılı araştırılmalıdır. Tek akut başığrsı sıklıkla benign olup çođunlukla bir viral enfeksiyon veya birincil başığrsı nedeni tarafından tetiklenebilirse de ciddi nedenlerin de akut başığrsısına neden olabileceđi unutulmamalıdır.

Diđer bir yaklaşım ise başığrılarını Uluslararası Başığrsı Cemiyetinin sınıflandırmasına göre birincil ve ikincil başığrılarını başlıkları altında deđerlendirmektir:

Birincil Başığrılarını

Birincil başığrılarını altta yatan bir nedene bađlı olmayan başığrılarınıdır. Çocukluk çağında görülen başığrılarının önemli bir kısmını birincil başığrılarını oluşturmaktadır. Bu grupta migren, gerilim tipi başığrsı, küme başığrsı ve diđer otonomik sefaljiler yer almaktadır.

Migren

Migren çocukluk çağında en sık görülen birincil baş ağrısı nedeni olup prevalansı 3-7 yaşları arasında %1-3, ergenlikte ise %8-23'dür. Ergenlikte kızlarda daha sık görülmektedir. Migren tanısı görüntülemeye gerek kalmaksızın öykü ve muayene ile konmaktadır. Migren tanı kriterleri tablo 2'de gösterilmiştir. Çocukluk çağında aurasız migren auralı migrene göre daha sık görülmektedir. Küçük çocuklarda baş ağrısından ziyade kusma ve baş dönmesi ön planda olduğundan tanı koymak daha zordur. Migren ağrısı tek veya çift taraflı olup sıklıkla frontal ve temporal yerleşimlidir ve zonklayıcı karakterdedir. İzole oksipital bölgede baş ağrısı çok nadir gözlenir, bu durumda mutlaka başka nedenler araştırılmalıdır. Erişkin ve çocuklarda patofizyoloji benzer olup nöral ve vasküler karmaşık etkileşimlere dayanmaktadır. Migrende genetik bileşen çok güçlü olsa da kalıtım şekli karmaşıktır. Değişik aile bireylerinde çok farklı klinik bulgular olabilmektedir. Genetik nedenler gibi çevresel nedenler de migren patofizyolojisinde önemli yer tutmaktadır. Migren baş ağrısı çocuklarda erişkinlere göre daha kısa sürmektedir. Fotofobi veya fonofobiye bağlı olarak çocuk sessiz ve karanlık bir yer aramaktadır. İştahsızlık, bulantı ve kusma sık olup uyku ile şikayetler gerilemektedir. Atakla ilişkili diğer semptomlar sersemlik hali, görmede bulanıklık, okumada zorluk, karın ağrısı, terleme, solukluk ve göz çevresinde siyah halkalar oluşmasıdır. Çocuk sıklıkla baş ağrısı ve eşlik eden bulguları tanımlamada zorluk çekeceğinden çocuktan baş ağrısını çizmesi istenebilir. Ağrıyı tetikleyen nedenler stres, yorgunluk, uykusuzluk, hastalık, açlık ve dehidratasyondur.

Aura çocukluk çağı migreninde sık karşılaşılan bir bulgu olmamakla birlikte varlığında baş ağrısından genellikle yarım saat önce başlamakta ve 5-20 dakika sürmektedir. Auralar sıklıkla görsel olup skotom, geçici bulanık görme, zig-zag çizgileri, ışık parıldamaları şeklinde iken cisimleri olduğundan büyük veya küçük görme veya hareket etmeyen cisimleri sanki hareket ediyormuş gibi görme gibi daha da karmaşık olabilir. Diğer auralar duyuşal şikayetler, konfüzyon, güçsüzlük, amnezi veya afazi şeklinde olabilir. Migrende auralar tamamen geri dönüşümlü olup, tekrarlayıcıdır ve genellikle 30 dakikadan kısa sürmektedir.

Daha nadir görülen migren alt tipleri ise aura belirtisi hemiparezi ile karakterize olan ailesel hemiplejik migren, baş dönmesi, görme bozuklukları, bilateral duyuşal şikayetler ve ataksi ile karakterize baziler migren, baş ağrısı ile birlikte veya baş ağrısından sonra dört gün içinde ortaya çıkan üç, dört ve altıncı sinir paralizileri ile karakterize oftalmoplejik migren, amorozis

fugaks atakları ile karakterize retinal migren ve 4 ile 24 saat arasında sürebilen akut konfüzyon, ajitasyon ve afazi ile karakterize akut konfüzyonel migrendir. Süt çocukluğu, çocukluk ve ergenlerde görülen başağrısı olmaksızın ortaya çıkan periyodik, paroksismal migren eşdeğeri sendromlar ise siklik kusma, abdominal migren, benign paroksismal vertigo ve benign paroksismal tortikollistir.

Gerilim Tipi Başağrısı

Gerilim tipi başağrısı çocuklarda sık rastlanan bir başağrısı tipidir. Migrene göre ağrı şiddeti daha azdır, bir saat veya günlerce sürebilir ve sıklıkla sıkıştırıcı tiptedir. Ağrıya sıklıkla boyun ve omuz bölgesinde gerginlik ve kas ağrısı eşlik eder. Gerilim tipi başağrısı epizodik (<15 gün/ay) veya kronik olabilir (>15 gün/ay) (Tablo 2). Stres gibi tetikleyici faktörlerin ve altta yatan depresyon gibi psikiyatrik hastalıkların öyküde saptanması çok önemlidir.

Kronik Başağrısı

Bir ayda 15 günün üzerinde devam eden başağrıları kronik başağrısı olarak isimlendirilmektedir. Kronik başağrıları, kronik migren, kronik gerilim tipi başağrısı ve yeni günlük devamlı başağrısıdır. Kronik migrenli hastalarda öncesinde epizodik migren atakları olup izlemde ağrı sıklığı artmakta ve neredeyse ayın her günü hasta başağrısından yakınmaktadır. Kronik migrenli hastalarda ağrı sürekli hale geldikçe bulantı, kusma ve başağrısı şiddeti azalmaktadır. Kronik gerilim tipi başağrısında migren ve gerilim tipi başağrısı ayrımı zor olsa da hastalarda öncesinde epizodik migren atakları yoktur. Bu hastalarda depresyon ve anksiyete sık olup yetersiz uyku, stres, yetersiz gıda ve sıvı alımı, aşırı kafein tüketimi gibi tetikleyici faktörler ortadan kaldırılmalıdır. Yeni günlük devamlı başağrısı ise başlangıcından üç gün sonra devamlı hale gelen ve altta yatan başka bir nedene bağlı olmayan başağrısıdır. Bu tip başağrısı çok ani başlangıçlı olduğu için altta yatan ikincil nedenler mutlaka dışlanmalıdır. Bu tip başağrısını başlatan nedenler viral enfeksiyonlar, kafa travması ve cerrahi girişimlerdir.

Diğer Primer Başağruları

Trigeminal otonomik başağruları çocukluk çağında nadirdir. Migren ve gerilim tipi başağrısında kullanılan tedaviler bu ağrılarda etkili olmadığından tanınması çok önemlidir. Bu grupta küme başağrısı, paroksizmal hemikrani ve kısa süreli konjunktival kızarma ve yaşarma ile birlikte olan tek taraflı nöraljiform başağrısı atakları bulunmaktadır. Bu paroksizmal başağrularına tek gözde kızarıklık, yaşarma, nazal konjesyon, burun akıntısı, göz kapağında şişlik, miyozis, pitozis ve ağrının olduğu bölgede terleme gibi yakınmalar eşlik etmektedir. Diğer nadir görülen bir başağrısı tipi de trigeminal sinir ilk dalında olan (orbita, temporal ve parietal alan) düzensiz aralıklarla gelen ve birkaç saniye süren birincil bıçak saplanır tarzda olan başağrısıdır.

İkincil Başağruları

Bu tip başağruları altta yatan bir nedenin olduğu, diğer adıyla organik başağrularıdır. Çocukluk çağında en sık ikincil başağrısı nedenleri ekstrakraniyal ve intrakraniyal enfeksiyonlar, travma, vasküler bozukluklar, hidrosefali ve neoplaziler, madde kullanımı, metabolik bozukluklar ve hipoksi, kraniyum ile ilişkili bozukluklar (sinüs, göz, kulak, vs.) ve epileptik bozukluklardır.

Başağrısında Değerlendirme

Başağrısında değerlendirme ayrıntılı alınan öykü ve aile sorgulaması ile başlamalıdır. Prenatal, natal öykü, büyüme ve gelişme, daha önceki ciddi hastalıkları, okul durumu, kullandığı ilaçlar, allerji durumu ve psikososyal etmenler değerlendirilmelidir. Fizik muayenede ateş, hipertansiyon, deri döküntü ve lekeleri, meningeal irritasyon işaretleri, papil stazı, nörolojik kusurlar ve kafa travması izleri özellikle akut ve ilerleyici başağrılarında nedeni belirlemeye yardımcıdır. Çocuğun yaşı ne kadar küçükse başağrısının ciddi bir nedeni olma olasılığı o kadar yüksektir. Küçük çocuklarda ağlama, kıvrınma, yerde yuvarlanma, tepinme ağrının şiddetinin göstergesi olabilir. Çocuğun etkinliğini kesme süresi ağrılı atağın süresi için ipucu olabilir. Ciddi başağrısı için uyarıcı belirti ve bulgular dikkatle değerlendirilmeli ve bu durumlarda görüntüleme yapılmalıdır. Başağrısı hastalarının günlük ile izlenmesi hem tanıda hem izlemde önemli katkılar sağlamaktadır. Başağrı günlüğünde tarih, ağrının geliş zamanı, tipi, lokalizasyonu, şiddeti, süresi, nasıl geçtiği ve okulunu, ders ve aktivitelerini engelleyip engellemediği gibi bilgiler yer almalıdır. Ağrının şiddetini değerlendirmek için çeşitli ağrı skalaları arasında çocuklarda görsel ağrı skalaları daha çok kullanılmaktadır. Çocukların ağrı sırasında hissetliklerini çizdikleri resimlerin tanıya varmada yardımcı olacağını gösteren araştırmalar mevcuttur.

Başığrsında Korunma ve Tedavi

Tedaviye başlamadan önce başığrsının birincil veya ikincil olduėunun ayrımı önemlidir. İkincil başığrılarının tedavisi altta yatan nedene yönelik olmalıdır. Burada birincil başığrılarının özellikle de migrenin tedavisi üzerinde durulacaktır. Öncelikle hastanın ve ailesinin birincil başığruları konusunda eğitimi, ailenin endişesinin giderilmesi gereklidir. Ağrı şiddetinin, sıklığının, süresinin ve tetikleyicilerinin belirlenmesi, önleyici tedavi gerekip gerekmediğine karar verilmesi ve tedavi yanıtının gözlenebilmesi açısından tutulan başığrsı günlüğü yararlıdır. Tetikleyici nedenler arasında stres, açlık ve öğün atlama, uyku düzeninde bozulma, aşırı egzersiz, yolculuk, enfeksiyonlar, kokular, nitrit veya monosodyum glutamat içeren yiyecekler, kafein çikolata, kola, dondurma, peynir ve çerez olabilir.

Tedavi dört ana başlıkta incelenebilir:

1. Yaşam tarzı deėişikliği
2. Akut başığrsı tedavisi
3. Tamamlayıcı tedavi
4. Önleyici tedavi

1. Yaşam tarzı deėişikliği

Başığrsını tetikleyen veya arttıran tüm etkenler bilinmeli ve mümkünse deėiştirilmelidir. Bu deėişiklikler yeterli ve düzenli uyku, elektronik aletlerin gece yatak odasından uzaklaştırılması, düzenli ve yeterli beslenme (kahvaltı dahil), kafein gibi ağrıyı tetikleyen içecek ve yiyeceklerin alımının azaltılması, yeterli sıvı alımı, stresten kaçınma veya stresi yönetebilme ve düzenli egzersizi içermelidir. Eşlik eden anksiyete, depresyon ve baş edilemeyen stres faktörleri varsa çocuk ve ergen psikiyatri uzmanlarından destek alınmalıdır.

2. Akut başığrsı tedavisi

Her atak için geçerlidir, hafif şiddetteki ağrılar tedavi gerektirmeyebilir. Sessiz ve loş bir odada uyku iyi bir tedavi yöntemidir. İlaçlar mümkün olduğunca atağın başladığı erken dönemde verilmelidir. Analjezik kötü kullanımına baėlı başığrsını engellemek için haftada 2-3'ten fazla ağrı kesici kullanımı kısıtlanmalıdır. İbuprofen, asetaminofen ve naproksen genellikle akut tedavide etkinliği kanıtlanmış ilaçlardır. Bu ilaçların etki etmemesi durumunda çocuklarda güvenilirlik ve etkinlikleri hakkında yeterli bilgi olmamakla birlikte triptanların da

denenebileceği bildirilmektedir. Antiemetikler, belirgin bulantı ve kusması olan hastalarda yukarıdaki tedaviye ek olarak verilebilir. Tek bir kez kusması olan veya kustuktan sonra baş ağrısı geçen hastalarda önerilmez. Tablo 4'te akut tedavide verilebilecek ilaçlar, dozları ve yan etkileri belirtilmiştir.

3. Tamamlayıcı tedavi

Tamamlayıcı tedaviler, özellikle kronik veya tekrarlayıcı episodik baş ağrılarında yararlıdır. Başarılı olan biyodavranışsal teknikler arasında "biofeedback" tedavisi, rahatlama teknikleri, hipnoz, akupunktur, başa çıkma mekanizmaları açısından eğitim, uygun fizik tedavi veya mesaj tedavisi bulunmaktadır.

4. Önleyici tedavi

Önleyici tedavi ayda 3-4 kez veya daha fazla baş ağrısı olan, günlük aktiviteleri veya yaşam kalitesi etkilenen (okula gidememe gibi) hastalarda önerilir. Burada kullanılan ilaçlar, yan etkilerinin en aza indirilmesi için düşük dozda başlanır ve ihtiyaç halinde dozları arttırılır. Ağrıda anlamlı bir azalma görülmesi bazen 8-12 haftayı bulabilir. Bu konuda hasta ve ailesi bilgilendirilmelidir. Yan etkilere dikkat edilerek tedaviye küçük çocuklarda en az 6-8 hafta, büyük çocuklarda en az 4-6 ay veya okul durumuna göre devam edilmelidir. Tedavi başarısı, ağrı şiddetindeki kabul edilebilir azalma ile birlikte ağrı sıklığını %50 azaltmak olarak öngörülmelidir. Bu dönemde hastanın tuttuğu ağrı günlüğü bilgi verici olacaktır. Tablo 4'te önleyici tedavide verilebilecek ilaçlar, dozları ve yan etkileri belirtilmiştir. Önleyici tedavide ilaç seçimi migren ve gerilim tipi birlikteyse ve uyku sorunu varsa amitriptilin, kilo fazlalığı varsa topiramet, iştahsızsa siproheptadin veya valproat, ilaç kötü kullanımı varsa valproat, psikiyatrik eş hastalıklar veya depresyon varsa antidepresanlar şeklinde yapılabilir.

Sonuç olarak, çocuk ve ergenlerde baş ağrısı yakınması oldukça sıktır. Öncelikle detaylı bir öykü alınması, fizik ve nörolojik muayenenin dikkatle yapılması, eğer gerek duyuluyorsa laboratuvar tetkiklerin istenmesi, birincil ve ikincil baş ağrısı ayrımının yapılarak tedavinin buna göre düzenlenmesi gerekmektedir. Birincil baş ağrılarında tedavi kadar koruyucu önlemlerin de önemi akılda tutulmalıdır.

KAYNAKLAR:

1. Blume HK. Pediatric headache: a review. *Pediatr Rev.* 2012;33:562-576.
2. Babineau SE, Green MW. Headaches in children. *Continuum (Minneapolis)*. 2012;18:853-868.
3. Termine C, Ozge A, Antonaci F, Natriashvili S, Guidetti V, Wöber-Bingöl C. Overview of diagnosis and management of paediatric headache. Part II: therapeutic management. *J Headache Pain.* 2011;12:25-34.
4. Şenbil N, Aysun S. Çocukluk çağı baş ağrıları. *Çocuk Nörolojisi.* Ankara, 2010; sayfa 335-344.

Tablo 1: Çocukluk çağı baş ağrısı nedenleri

ÇOCUKLUK ÇAĞI BAŞAĞRISI NEDENLERİ
AKUT Migren Viral üst solunum yolu enfeksiyonu, streptokokal farenjit Meningit/ensefalit İntrakraniyal kanama Tümör Toksik maruziyet Travma İnme Maliyen hipertansiyon Vaskülit
EPİZODİK TEKRARLAYICI Gerilim tipi baş ağrısı Auralı/aurasız migren Açlık/yeme bozuklukları Tekrarlayan toksik maruziyet Tekrarlayan sinüs hastalığı Nöbetle ilişkili baş ağrısı Mitokondriyal hastalık Trigeminal otonomik baş ağrıları
KRONİK İLERLEYİCİ Artmış kafa içi basıncı Tümör Vasküler malformasyonlar Enfeksiyon Sinüs venöz trombozu İdiyopatik intrakraniyal hipertansiyon Tiroid/paratiroid hastalıkları Chiari malformasyonu Vaskülit

KRONİK İLERLEYİCİ OLMAYAN

Kronik gerilim tipi baş ağrısı
Kronik migren
Yeni başlangıçlı devamlı baş ağrısı
Kronik sinüs hastalığı
Diş hastalıkları
Uyku apnesi
İdiyopatik intrakraniyal hipertansiyon
Tiroid hastalığı
Chiari malformasyonu
Açlık/yeme bozuklukları
Kronik posttravmatik baş ağrısı
Kronik trigeminal otonomik baş ağrıları

Tablo 2: Migren ve gerilim tipi baş ağrısı tanı ölçütleri**MİGREN TANI ÖLÇÜTLERİ****AURASIZ MİGREN TANI ÖLÇÜTLERİ**

- A. B-D ölçütlerini karşılayan en az 5 atak
B. Baş ağrısı süresi 1-72 saat (tedavi edilmemiş veya başarısız tedavi edilmiş)
C. Aşağıdaki özelliklerden en az ikisinin olması
- Tek veya çift taraflı frontotemporal
 - Zonklayıcı özellikte
 - Orta veya şiddetli yoğunlukta
 - Yürümek ve merdiven çıkmak gibi günlük hareketlerle ağrının artması veya bu hareketlerden kaçınmanın olması
- D. Baş ağrısına eşlik eden aşağıdaki özelliklerden en az birinin olması
- Bulantı ve/veya kusma
 - Fotofobi ve fonofobi
- E. Baş ağrısının diğer hastalıklara bağlı olmaması

AURALI MİGREN TANI ÖLÇÜTLERİ

- A. B-D ölçütlerini karşılayan en az 2 atak
B. Auranın motor güçsüzlük olmaksızın aşağıdaki özelliklerinden en az birinin olması
- Tamamen geri dönüşümlü görsel semptomlar
 - Tamamen geri dönüşümlü duysal semptomlar
 - Tamamen geri dönüşümlü disfazik konuşma bozukluğu
- C. Aşağıdakilerden en az birinin olması
- Homonim görsel semptomlar ve/veya tek taraflı duysal semptomlar
 - En az bir aura semptomunun 5 dakika ve üzerinde yavaş yavaş oluşması ve/veya farklı aura semptomlarının 5 dakika ve üzerinde birbiri ardı sıra oluşması
 - Her bir semptomun >5 dakika ve <60 dakika sürmesi
- D. Aurasız migren tanı özelliklerini taşıyan baş ağrısının aura sırasında veya 60 dakika içinde başlaması
E. Baş ağrısının diğer hastalıklara bağlı olmaması

GERİLİM TİPİ BAŞAĞRISI TANI ÖLÇÜTLERİ**SIK OLMAYAN EPİZODİK GERİLİM TİPİ BAŞAĞRISI**

- A. B ve D ölçütlerini karşılayan en az 10 atak (ortalama ayda 1 yılda 12 günden az)
- B. Başağrısı süresi 30 dakika-7 gün
- C. Aşağıdakilerden en az ikisinin olması
- Bilateral
 - Bastırıcı/sıkıştırıcı (zonklayıcı olmayan) karakterde
 - Hafif veya orta şiddette
 - Yürümek veya merdiven çıkmak gibi günlük fiziksel aktiviteler ile ağrıda artış olmaması
- D. Aşağıdakilerden hepsinin olması
- Bulantı ve kusmanın olmaması
 - Fotofobi veya fonofobiden birisinden fazlasının olmaması
- E. Başağrısının diğer hastalıklara bağlı olmaması

SIK EPİZODİK GERİLİM BAŞAĞRISI

- A. B ve D ölçütlerini karşılayan en az 10 atak (ayda 15 günden, yılda 180 günden az)
- B-D ölçütleri ve E ölçütü sık olmayan epizodik başağrısı ile aynıdır

KRONİK GERİLİM BAŞAĞRISI

- A. B ve D ölçütlerini karşılayan 3 ayın üzerinde başağrısı (ayda 15 günden, yılda 180 günden fazla)
- B. Başağrısı saatlerce sürebilir veya devamlı olabilir.
- C. Aşağıdaki başağrısı özelliklerinden en az ikisinin olması
- Bilateral
 - Bastırıcı/sıkıştırıcı (zonklayıcı olmayan) karakterde
 - Hafif veya orta şiddette
 - Yürümek veya merdiven çıkmak gibi günlük fiziksel aktiviteler ile ağrıda artış olmaması
- D. Aşağıdakilerden hepsinin olması
- Fotofobi, fonofobi veya hafif bulantıdan birisinden fazlasının olmaması
 - Orta ve şiddetli bulantı veya kusmadan hiçbirinin olmaması
- E. Başağrısının diğer hastalıklara bağlı olmaması

Tablo 3. Çocukluk çağı migreninde akut tedavi

İlaç	Doz/uygulama şekli	Alt yaş sınırı	Yan etkiler
Asetaminofen	15mg/kg/doz po		NSAİ ye
İbuprofen	10mg/kg/doz po	6 ay	NSAİ ye
Ketolorak	0,5mg/kg/doz iv 1mg/kg/doz po	2 yaş	NSAİ ye
Naproksen	5-10mg/kg/doz po	2 yaş	NSAİ ye
Metoklorpramid	0,2mg/kg/doz iv,po	2 yaş	Sedasyon, distoni
Prometazin	0,25-0,5mg/kg/doz po	2 yaş	Sedasyon, distoni
Proklorperazin	0,15mg/kg/doz iv,po,rektal	8 yaş	Sedasyon, distoni
Ondansetron	<15kg:0,2mg/kg/doz 15-30kg:4mg >30kg:4-8mg iv	3 yaş altı bilgi az	Sedasyon, distoni
Almotriptan	12,5mg po	12 yaş	Triptan ye
Rizatriptan	<40kg:5mg >40kg:10mg po	6 yaş	Triptan ye
Sumatriptan	<12yaş:50mg >12yaş:100mg po 20-39kg:10mg >40kg:20mg nasal 0,06mg/kg/doz sc	po 8 yaş nasal 5 yaş sc 6 yaş	Triptan ye
Zolmitriptan	<12yaş:2,5mg >12yaş:5mg po,nasal	6 yaş	Triptan ye
Dihidroergotamin	<9yaş veya <25kg:0,5mg/doz >9yaş veya >25kg:1mg/doz iv	6 yaş	Ergotamin ye, bulantı

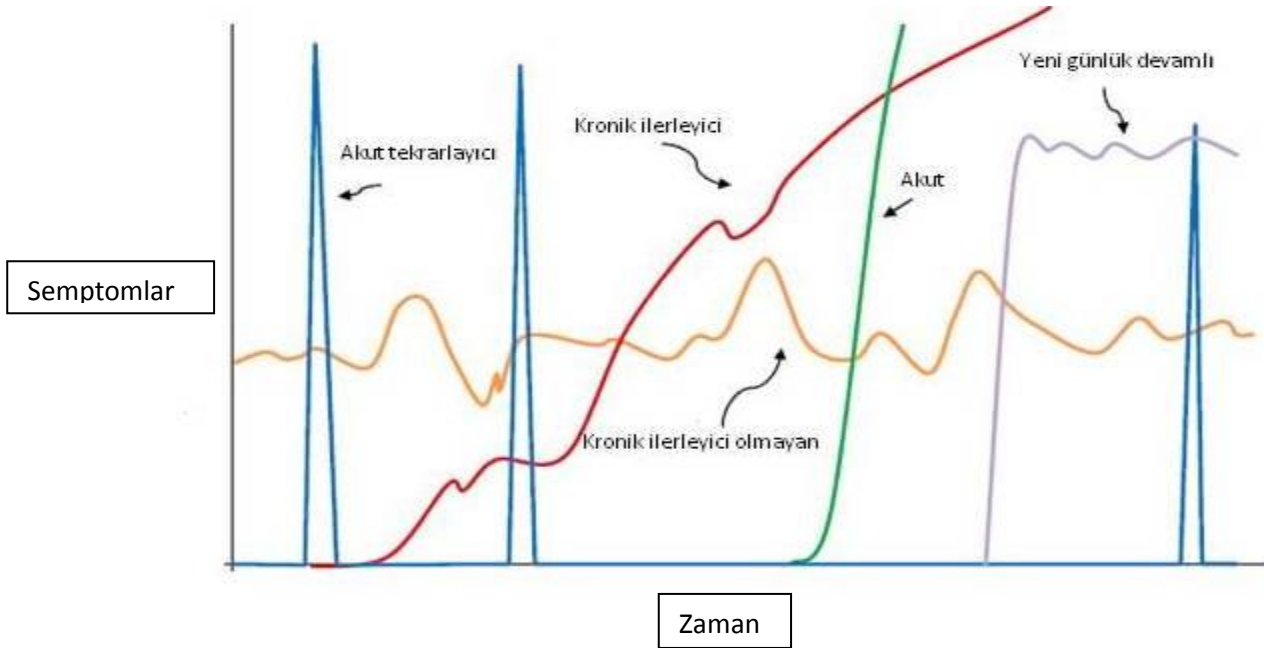
NSAİ: nonsteroid antiinflamatuvar ilaçlar, ye: yan etki, mg: miligram, kg: kilogram, iv: intravenöz, po: peroral, sc: subkutan.

Tablo 4. Çocukluk çağı migreninde önleyici tedavi

İlaç	Doz/uygulama şekli	Alt yaş sınırı	Yan etkiler
Amitriptilin	Başlangıç:5mg, 50mg veya 1mg/kg	3 yaş	Uyku hali
Siproheptadin	Başlangıç:2mg <6yaş:12mg/gün >6yaş:16mg/gün veya 0,25mg/kg/gün- 1,5mg/kg/gün	2 yaş	Sedasyon, ağız kuruluğu, kilo alımı
Propranolol	Başlangıç:20mg/gün <12yaş:120mg/gün >12yaş:240mg/gün veya 2mg/kg/gün- 4mg/kg/gün	3 yaş (migrende)	Hipotansiyon, uyku bozukluğu, depresyon (astımda verme)
Verapamil	4-10mg/kg/gün		Hipotansiyon, bulantı,

	<12yaş:≤120mg 13-18yaş:240mg		kilo alımı, atrioventriküler blok
Flunarizin	Başlangıç:5mg 5-10mg	5 yaş	Uyku hali, kilo alımı, halsizlik, hipotansiyon, konstipasyon,
Topiramamat	Başlangıç:15mg 1-2mg/kg/gün	8 yaş (migrende)	Uyku hali, halsizlik, kilo kaybı, paresteziler, kognitif bozulma, böbrek taşı
Valproat	Başlangıç:10mg/kg/gün 500-1000mg/gün	2 yaş	Sedasyon, alopesi, kilo alma, tremor, bulantı, kusma, hepatotoksisite
Gabapentin	10-40mg/kg/gün		Vertigo, tinnitus, uykuya meyil, halsizlik, tremor, depresyon, GIS ye
Koenzim Q10	100mg/gün	3 yaş	Döküntü, huzursuzluk, GIS ye
Magnezyum	9mg/kg/gün	3 yaş	İshal
Riboflavin	50-400mg/gün	8 yaş	Sarı idrar
Melatonin	1-6mg		Canlı, rahatsız edici rüyalar

GIS: gastrointestinal, ye:yan etki, mg:miligram, kg:kilogram.



Şekil 1: Baş ağrısı paternleri

DİL GELİŞİM GERİLİĞİ

Prof. Dr. Sarenur Gökben¹, Prof. Dr. Gül Serdaroğlu¹, Prof. Dr. Muzaffer Polat²,

Doç. Dr. Ayşe Tosun³

¹Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

²Celal Bayar Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

³Adnan Menderes Üniversitesi Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Öğrenim hedefleri

1. Dil ve konuşma geriliğinin tanımlanması ve nedenleri
2. Dil gelişme geriliğinin çocuklarda yol açacağı sorunlar
3. Dil gelişim geriliğinin tanı ve tedavisi

TANIM

İnsanlara özgü olan dil, iletişimi sağlamada, araç olarak kullanılan sesler, semboller ve sözcükler gibi birimleri içine alan bir sistemdir. Dil, alıcı dil ve ifade edici dil olarak ikiye ayrılır. Alıcı dil söylenenleri ve yazılanları anlama; ifade dili ise, duygu ve düşüncelerin, sözel ve yazılı olarak aktarılmasıdır. Dilin farklı boyutları vardır:

SİNTAKS: Sözcük sırası, dizilimi

SEMANTİK : Sözcüklerin anlamını kavrama

PRAGMATİK : İletişim çabası, iletişimi başlatma, yanıt verme

PROSODİ: Dile özgü melodi, dilin emosyonel kısmıdır.

Dil gelişimi yaşa bağlı bir fonksiyondur. Dil gelişim geriliği, çocuğun yaşına göre beklenen gelişimi gösterememesi olarak tanımlanır. Bütün sağlıklı çocuklar, dil öğrenme yeteneği ile doğarlar ve bu yaşam boyu devam eder. Dil ve öğrenme arasında önemli bir ilişki vardır. Dil, öğrenmeyi sağlar. Öğrenme ise çocuğun dil gelişimine katkıda bulunur. Tablo 1’de yaşa göre beklenen dil gelişim özellikleri verilmiştir.

SIKLIK

Ülkemizde dil ve konuşma gecikmesi prevalansı bilinmemektedir. Ancak dünyanın farklı ülkelerinde 2-7 yaş arasındaki çocuklarda prevalans %2-9 arasında bildirilmektedir.

DİL VE KONUŞMA BOZUKLUKLARININ SINIFLAMASI

Terminolojik deęişiklikler olmakla birlikte dil ve konuşma bozuklukları basitçe ařaęıdaki gibi sınıflandırılır:

I. Gecikmiş dil gelişimi ve afazi

a.Gelişimsel dil ve konuşma gecikmesi:

Çocuęun beklenen zamanda dil gelişimini gösterememesi, yaşlarına göre anlama ve anlatmada güçlük yaşaması olarak tanımlanır. Konuşma gecikmesi olan çocukların önemli bir bölümünü oluşturur. Bu olgularda, konuşma için gereken nörolojik işlemlerde matürasyon gecikmesi vardır. Çocukların zeka, işitme, duygusal ilişkiler ve artikülasyon becerileri normaldir. Erkeklerde daha sık görülür. Ailede de geç konuşma öyküsü bulunur.

b.İfade edici dil bozukluğu

c.Alıcı dil bozukluğu

II. Konuşma Bozuklukları

a. Fonolojik (söyleyiş, eklemleme, artikülasyon) bozuklukları

Konuşma; solunum, ses çıkarma ve artikülasyonla ilgili bir çok kasın hızlı, incelikli ve birlikte hareketini gerektiren, karmaşık bir motor beceridir. Çocuk, ana dilin seslerini (bağımsız ya da birleşik) doğru ya da anlaşılır biçimde çıkaramıyor, bu seslerin ulanmasında farklılık gösteriyorsa bu olay eklemleme (söyleyiş, artikülasyon) bozukluğu olarak tanımlanır. Bu gruptaki bozukluklar; sesin düşürülmesi (atlamalar), sesin deęiştirilmesi (yerine koyma), ses eklemme, ses bozulması gibi dört alt grupta toplanmaktadır. Fonolojik bozukluk çocukluk çağında en sık karşılaşılan (%80) iletişim bozukluęudur. Fonolojik bozukluk erkeklerde daha sık görülmektedir. Ayrıca bunların %20-40'ında ailede söyleyiş bozukluğu öyküsü vardır. İşitme sorunları, yarık damak gibi yapısal anormaliler ve nörolojik bozukluklardan kaynaklanabilir.

b.Ritm bozuklukları (kekemelik)

Konuşma için gerekli olan sesler, heceler veya sözcüklerde uzatma, tekrarlama, duraklama ve bazen de bunlarla birlikte el, yüz, kol ve vücutta hareketlerle konuşmanın ritm ve akıcılıęının bozulması olarak tanımlanır. Çocuklukta konuşma ve dil gelişiminin en hızlı olduęu dönemde başlayan akıcılık sorunları gelişimsel, önceden akıcı konuşan bireylerde nörolojik ve ruhsal nedenlere baęlı ortaya çıkanlar ise edinsel kekemelik olarak adlandırılır. Kekemelik 2-4 yaşları arasındaki çocukların %5'inde görülen bir durumdur. Erkek çocuklarda daha sık gözlenir.

III. Ses bozuklukları

Sesin şiddet, perde (frekans), ton, esneklik, yaş, cinsiyet ve duruma göre sürekli olarak farklılık göstermesi ve iletişimi etkileyecek farklılıkların bulunması ses bozuklukları olarak tanımlanır.

DİL VE KONUŞMA BOZUKLUKLARININ NEDENLERİ

I. Nedeni saptanamayan (primer) dil ve konuşma bozuklukları

Dil ve konuşma gecikmesi herhangi bir nedene bağlı olmaksızın ortaya çıkabilir. Primer dil ve konuşma problemi açısından bazı risk faktörleri belirtilmiştir. Bunlar erkek cinsiyet, ailede konuşma gecikmesinin olması, düşük doğum ağırlığı ve erken doğumdur. Daha az sorumlu olan risk faktörleri ise, ailenin eğitim düzeyinin düşük olması, geç doğum ve geniş aileye sahip olmadır.

II. Sekonder dil ve konuşma bozuklukları

a. İşitme kaybı

b. Mental retardasyon

c. Yaygın gelişimsel bozukluklar: Otistik spektrumdaki bozukluklar, dil gelişim geriliğine neden olur.

d. Sosyal ve çevresel faktörler: Çevresel uyarıcılardan yoksun ortamlarda büyüyen çocukların dil gelişimleri geri kalır. Televizyon, bilgisayar, internet, gibi elektronik sanal ortamda yetişen çocuklar, gerek kendi yaşitlarıyla, gerekse ailedeki bireyler arasındaki iletişimin azalmasına bağlı, daha geç konuşmaya başlamaktadırlar. Aynı şekilde fakirlik, yetersiz beslenme gibi fiziksel yoksunluklar da konuşma gelişimini olumsuz etkilemektedir.

e. Fizyolojik ve yapısal nedenler: Larinks ve ses telleri aracılığı ile gerçekleşen fonasyonda ve ağız yapıları (dil, damak, dudak ve dişler) ile sağlanan artikülasyonda bozulma da dil ve konuşma bozukluğuna yol açabilir. Dil ve konuşma bozukluğu nedenleri Tablo 2’de verilmiştir.

TANI

Değerlendirmenin temel amacı dil ve konuşma bozukluğunun türünü, nedenlerini saptamak ve buna uygun tedavi planı yapmaktır. Hasta ailesinden ayrıntılı öykü alınmalı ve sistematik muayene yapılmalıdır. Özellikle dil gelişim basamaklarını ayrıntılı sorgulanmalıdır. Eğer bir çocuk 18 aylıkken basit komutları kavrayamıyorsa, 2 yaşında tek kelimesi yoksa ya da 3 yaşında ikili cümle kuramıyorsa veya 4-5 yaşında basit öyküler anlatamıyorsa dil ve konuşma geriliği düşünülmeli gerekir.

Tanı amaçlı birçok gelişim testi kullanılmaktadır. Bunlardan Erken Dil Gelişim Ölçeği; üç yaşından küçük çocuklarda ifade edici, alıcı ve görsel dil gelişimini ölçmek için uygulanan basit bir testtir. Alıcı dil için Peabody Resim Kelime Testi, söyleyiş ve ses bilgisi

değerlendirilmesi için Ankara Artikülasyon Testi kullanılabilir. Çocukların sözdizimi gelişimlerini ölçmek için Ortalama Sözce Uzunluğu Testi kullanılmaktadır. Konuşma gecikmesi, zeka geriliğinin en sık görülen erken belirtisi olduğundan, kapsamlı bir gelişimsel değerlendirme yapılması gereklidir. Bu amaçla Denver Gelişimsel Tarama Testi, Ankara Gelişimsel Tarama Envanteri yaygın olarak kullanılmaktadır. Altı yaşından büyük çocuklarda, zeka ölçümü, Wechsler Intelligence Scale for Children revised (WISC-) testi ile yapılır.

Konuşma gecikmesi olan tüm çocuklar, odimetri için yönlendirilmelidir. Ayrıca bu hastalarda timpanometre ve işitsel uyartılmış beyin sapı yanıtı ile bilateral işitme eşiği değerlendirilmelidir.

TEDAVİ

Bir çocukta konuşma ve/veya dil gelişim geriliği saptanınca hemen tedaviye başlanmalıdır. Klinisyen, bakıcı veya öğretmen tarafından sağlanan bireysel veya grup eğitimi, çocuk eğitim merkezlerinde verilir. Ayrıca kreş, okul ve aile ortamında yapılacaklar, öğretmen, aile bireyleri ile paylaşılır, tedavi sürecinde, okul ve ailenin, eğitim merkezleri ile işbirliği çok önemlidir. Tedavi süresi ifade edici dil, alıcı dil, fonoloji, söz dizimi ve sözcük edinimi gibi bireysel ihtiyaçlara göre değişir. Bununla birlikte sekiz haftadan uzun süren tedavilerin daha başarılı olduğu görülmüştür.

Dil iyileştirmede birinci hedef konuşulan dili anlama ve uygun dilsel ve iletişimsel davranışı üretmek için stratejiler geliştirilmesidir. Ebeveynler iletişim becerilerini teşvik ve geliştirmek için yardımcı olmalıdırlar.

İşitme kaybı olan çocuklarda işitsel eğitim, dudak okuma eğitimi, miringotomi gibi yardımlar verilebilir. Nadiren de dış kulak ve kemikçik rekonstrüksiyonu ile koklear implantasyon uygulanabilir.

Otistik çocuklarda edimsel şartlanma içeren davranış terapisinin, konuşma ediniminde de kazanç sağladığı rapor edilmiştir.

SONUÇ

1.Konuşma ve dil gelişimi çocuğun genel gelişimi ve bilişsel yetisini göstermede yararlı bir göstergedir. Genellikle sağlık kuruluşlarında fiziksel incelemeye daha çok önem verildiğinden sıklıkla konuşma ve dil gelişim geriliği gözden kaçmaktadır. Bu alandaki gerilik; çocuğun kişisel, sosyal, duygusal, akademik yaşantısını olumsuz etkilemektedir.

2.Konuşma ve dil gecikmesi, idiyopatik, nörolojik, genetik, duysal veya psikiyatrik nedenlere bağlı gelişmektedir.

3.Aile hekimleri ve çocuk doktorları bu sorunları erken tanıma ve aileleri ileri bir merkeze yönlendirmede önemli bir sorumluluk taşımaktadırlar.

4.Çocuk nöroloğu, çocuk psikiyatristi ve konuşma terapistinin yer aldığı multidisipliner yaklaşımla çocuklar izlenmelidir.

Kaynaklar

1.Heidi D. Nelson, Peggy Nygren, Miranda Walker and Rita Panoscha. Evidence Review for the US Preventive Services Task Force Screening for Speech and Language Delay in Preschool Children: Systematic. Pediatrics 2006;117:298-319.

2.Leung AK, Kao CP. Evaluation and Management of the Child with Speech Delay. Am Fam Physician 1999; 59(11):3121-3128.

3.McLaughlin, M. Speech and language delay in children. Am Fam Physician 2011; 83:1183-8.

4.Gürkan K. İletişim Bozuklukları. Aysev AS, Taner YI. Çocuk ve Ergen Ruh Sağlığı ve Hastalıkları. İstanbul: Golden Print, 2007;327-345.

5.Aras Ş. İletişim Bozuklukları. Köroğlu E, Güleç C. Psikiyatri Temel Kitabı, (2. baskı). Ankara: HYB Basım Yayın, 2007; 777-797.

TABLO 1: Çocuklarda yaşa bağlı dil gelişim özellikleri

yaş	1	2	3	4	5
Sözcük sayısı	1-2	20-100	900	1000	>2000
isim	+	+	+	+	+
fiil		+	+	+	+
zamir		+	+	+	+
sıfat			+	+	+
Cümle uzunluğu (sözcük sayısı)		2-3	3-5		>5
Anlaşılma		%66	%90		%100

Tablo 2: Dil ve konuşma bozukluklarının nedenleri

Primer dil ve konuşma bozuklukları	Sekonder dil ve konuşma bozuklukları
<ul style="list-style-type: none">• Gelişimsel dil ve konuşma bozuklukları• İfade edici dil bozuklukları• Alıcı dil bozuklukları	<ul style="list-style-type: none">• Serebral palsi• Duyu organlarındaki bozukluklar (görme ve işitme kaybı)• Bilişsel bozukluklar (zekâ gerilikleri)• Motor bozukluklar• Otizm spektrumu hastalıkları• Ciddi sosyal ve duygusal bozukluklar• Çocuğun yaşadığı çevre• Ailede yöresel dilin konuşulması• Aile içi problemler• Ailede birden fazla dilin konuşulması• Ciddi duygusal sorunu olan çocuklar• Çocukluk çağı konuşma apraksisi• Disartri

FEBRİL KONVULZİYON

Prof. Dr. Şenay Haspolat

Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Öğrenme Hedefleri:

1. Febril konvulziyon tanımını ve ayırıcı tanısını yapabilmek
2. Febril konvulziyon yakınması ile başvuran olgunun yönetimini yapabilmek, tekrar ve epilepsi risk faktörlerini saptayabilmek

1. Tanım:

Febril konvulziyon (FK); 1 aydan büyük çocuklarda görülen SSS enfeksiyonu ya da akut elektrolit bozukluğu, zehirlenme gibi tanımlanmış bir neden ve öncesinde afebril konvülziyon öyküsü olmadan ateşle birlikte ortaya çıkan nöbetlerdir. (1). Febril konvülziyon basit ve komplike febril konvulziyon olmak üzere iki gruba ayrılır. Basit febril konvülziyon; 15 dakikadan kısa süren, 24 saat içinde tekrarlamayan jeneralize tipte nöbet olarak tanımlanır. Konvülziyonun 10-15 dakika ve daha uzun sürmesi, nöbetin fokal olması ve aynı hastalık süresince birden fazla görülmesi komplike febril konvülziyon kriterleridir. Febril konvülziyonların %70'i basit febril konvülziyondur.

Konvulziyon, çocukların yarısında ateşli hastalığın ilk gününde hatta ilk 1-2 saat içinde görülür. Olguların üçte birinde konvülziyon hastalığın ilk belirtisi olarak karşımıza çıkabilir. Konvülziyonun, ateş yükseldikten 24 saat sonra görülmesi nadirdir.

2. Sıklık

Genel olarak FK'un görülme sıklığı % 3-8 olarak bildirilmektedir (2). Farklı etnik gruplarda bu oran değişmektedir. Amerika Birleşik Devletleri ve Avrupa'da yapılan çalışmalarda FK görülme sıklığı %2-4 ve Japonya'da %9-10 olarak bildirilmiştir. Türkiye'den yapılan epidemiyolojik çalışmalar da benzer sonuçlar vermiştir.

En sık görülme yaşı 6 ay-3 yaş arası olup 18. ayda pik yapmaktadır (1, 3). Çocukların %50'inde ilk nöbet 12-30 aylar arasında görülür. Yaklaşık olarak %6-15'i, dört yaşından sonra da devam eder ve altı yaşından sonra başlaması nadirdir (1). Erkek çocuklarda, kızlara oranla daha sık görülür. Erkek/ kız oranı 1:1-1,7:1 gibi değişik oranlarda bildirilmektedir. Anne ya da babasında FK öyküsü olan çocuklarda genel popülasyona göre 4 kat sık olduğu bildirilmektedir.

3. Etiyopatogenez

Febril Konvulziyonun patofizyolojisi net değildir. Genetik ve çevresel faktörlerin birlikte etkili olduğu düşünülmektedir. Aile öyküsünün olması FK'ya duyarlılığı arttıran önemli bir faktördür. FK geçiren çocukların anne ve babalarında konvülziyon öyküsü %17 iken, kardeşlerinde %20-25 oranında değişmektedir (1-3).

Febril konvülziyonda ailesel geçiş iyi tanımlanmış olmasına rağmen genetik geçiş ve sorumlu genlerin hangileri olduğu henüz tam aydınlatılamamıştır.

Febril konvülziyon geçiren olguların ateş yüksekliği nedenleri; üst solunum yolu enfeksiyonları (ÜSYE), akut otitis media, idrar yolu enfeksiyonu gibi nedenler olabilir. Etiyolojik ajan %80 oranında virüslerdir. Özellikle HHV-6 ve HHV-7 enfeksiyonlarının FK ile ilişkili olduğu bildirilmiştir.

4. Tanı Kriterleri

Febril konvulziyon, elektrolit bozukluğu olmaksızın, santral sinir sistemi dışındaki ateşli bir enfeksiyonun seyri sırasında görülebilen çoğunlukla kısa süreli, jeneralize tonik-klonik, atonik yada parsiyel nöbet olarak tanımlanan klinik bir tanımdır. Tanı ayrıntılı öykü ve fizik inceleme ile konur. Febril konvulziyon yakınması ile başvuran hastayı değerlendirirken ateşin özellikleri, derecesi, süresi, eşlik eden diğer belirtiler, nöbetin semiyolojisi, hastanın psikomotor gelişim öyküsü, ailede FK ve epilepsi öyküsü olup olmadığı sorgulanmalıdır. Her ateş ve konvülziyon birlikteliğinin FK olmadığı bilinmesi gerekir. Ayırıcı tanıda; akut

semptomatik konvulziyonlar (SSS enfeksiyonu, Hiponatremi, Hipoglisemi, Hipokalsemi, Hipomagnezemi, zehirlenmeler, konvulzif ajan kullanımı), non-konvulzif nörolojik nedenler (SSS enfeksiyonu sırasındaki koreatetoz, hareket bozuklukları, Ürperme-titrete atakları, katılma nöbetleri) düşünölmeli ve dışlanmalıdır.

En önemli sorun SSS enfeksiyonunu ekarte etmek için lomber ponksiyon yapıma endikasyonlarının neler olduğudur. Febril konvölziyon olduğü düşünölen olgularda menenjit insidansı %2-5 oranında bildirilmiştir (1). Amerikan Pediatri Akademisi'nin 2011' de yayınladığı kılavuza göre FK'da Lomber Ponksiyon endikasyonları aşağıdaki gibidir (2).

- Fizik muayenede, ense sertliğı, Kernig ve Brudzinski's bulgusu gibi meninks irritasyon kanıtları olan ya da öyküde ya da muayenede menenjit ya da intrakraniyal enfeksiyon olabileceğini düşöndürecek herhangi bir bulgusu olan her çocuğa,
- 6-12 ay arası FK geçirme yakınması ile başvurmuş, Haemophilus influenza type b (Hib) ya da Streptococcus pneumonia aşıları yapılmamış ya da aşılama şeması tamamlanmamış her çocuğa,
- İlk komplike febril konvölziyonda ve letarji ısrarla devam ediyorsa,
- Öncesinde antibiyotik kullanım öyküsü olan ve FK yakınması ile başvurmuş çocuklarda, 5 yaşından büyük ilk kez febril konvölziyon geçiriyorsa (ensefalit ve menenjiti dışlamak için) klinik ve laboratuvar bulguları ile birlikte deęerlendirerek yapılabilir.

Febril Konvölziyon geçirme yakınması ile başvuran olgularla ilgili bir dięer sorun santral sinir sistemi (SSS) görüntölemesi endikasyonlarıdır. Basit FK öyküsü olan olgularda SSS görüntölemesi endikasyonu yoktur. Direk kraniyum grafilerinin FK'da yeri yoktur. Bilgisayarlı tomografi ya da manyetik rezonans görüntöleme, fokal nöbet, fokal nörolojik bulgu, kafa içi basınç artışı ya da status epileptikus gibi klinik gereklilik halinde yapılabilir (2). Febril konvölziyon deęerlendirmesinde bilgisayarlı tomografi ve manyetik rezonans görüntöleme yöntemleri arasında üstönlük yoktur. Bilgisayarlı tomografi nispeten daha ucuz, uygulaması kolay, her yerde bulunabilir ve çekim süresinin kısa olmasının yanı sıra yüksek radyasyon riski olan bir görüntöleme yöntemidir. Manyetik rezonans görüntöleme ise radyasyon riski olmayan, SSS parankimini ve displazi gibi gelişimsel patolojileri daha iyi gösteren ancak bunlara ek olarak pahalı, sedasyon gerektiren, her yerde bulunmayan ve çekim süresinin uzun olan bir görüntöleme yöntemidir. Hangi yöntemin seçileceğı hastanın klinik durumuna, görüntöleme yapma endikasyonuna ve maliyet-etkinliğe göre karar verilmelidir.

Febril konvulziyonlu çocuklarda elektroensefalografi (EEG)'nin yeri sınırlıdır. Bu klinik duruma özgü EEG bulgusu tanımlanmamıştır. Basit FK'da EEG çekilmesi önerilmemektedir. Komplike FK'da öncesinde nöromotor gelişim geriliği olan ve ailede FK olan olgularda EEG anormalliği saptanabilir ancak bu epileptik deşarjların diagnostik ve prognostik değerleri bilinmemektedir (1,2).

Febril konvulziyon yaklaşık %60-70 oranında tek nöbet olarak karşımıza çıkar. Hastaların %30-40'ında tekrarlayabilir. Sadece %10'unda 3 ve daha fazla nöbet görülür. Bir çocuğun ilk kez febril konvulziyon geçirmesi için ve febril konvulziyon geçiren olgularda tekrarlama ve epilepsi için saptanmış risk faktörleri tabloda verilmiştir (Tablo 1,2) (1).

Tablo 1: İlk Kez FK Geçirme Risk Faktörleri
Genel Populasyonda
1. veya 2. derecede akrabada FK öyküsü olması
Yenidoğan döneminde hastanede 30 günden fazla kalma
Gelişim Geriliği
Yuvaya devam etme
Bu kriterlerden ikisi varsa FK geçirme riski %28
Ateşli hastalığı olan çocukta
1. veya 2. derecede akrabada FK öyküsü olması
Ateş yüksekliğinin derecesi

Tablo 2: Febril Konvulziyon Geçirmiş Olgularda Tekrarlama ve Epilepsi Risk Faktörleri	
FK Tekrarlama Risk Faktörleri	Epilepsi Risk Faktörleri
Ailede FK öyküsü olması	Nörogelişimsel gerilik
18 aydan küçük olma	Komplike febril konvulziyon
Ateş yüksekliğinin derecesi (düşük olması)	Ailede epilepsi öyküsü olması
Ateşin süresi (kısa olması)	Ateşin süresi (kısa olması)

Risk faktörü sayısı arttıkça tekrarlama riski de artar. İlk iki yıl içinde tekrarlama riski, iki ve üstü risk faktörü olanlarda %30, üçten fazla risk faktörü olanlarda %60 olarak bildirilmiştir. Hiç risk faktörü bulunmayan olgularda tekrarlama riski yaklaşık %15'dir (1-3).

5. Korunma

- Antipiretikler: Ateş yüksekliği Febril konvulziyonun temel bileşeni olsa da antipiretik kullanımı FK gelişmesini önlememektedir (4-5). Ancak hastanın konforu, yüksek ateş komplikasyonu olan dehidratasyonun önlenmesi ve aileyi rahatlatmak amaçlı antipiretikler önerilebilir.
- İntermittan Profilaksi: Basit FK'da profilaksi gereksizdir (4-5). Ancak, nöbetin sık tekrarladığı (6 ayda 3 veya yılda 4'den fazla), febril status epileptikus öyküsü olan, komplike febril konvulziyon geçiren ve ailesi kaygılı hastaneden uzak yaşayan bazı olgularda intermittan profilaksi verilebilir. Ateşli dönemlerde uygulanan intermittan diazepam profilaksisinin uzun süreli tedaviye göre birçok avantajı vardır. Hastanın ateşi >37,5 °C olduğunda , 0,3-0,5 mg/kg/doz (maksimum 10 mg) olacak şekilde rektal uygulanır. Ateş devam ediyorsa 8 saat sonra tekrarlanabilir. Üçüncü doz ilk dozdan en erken 24 saat sonra uygulanabilir. Rektal diazepam uygulamasının ataksi, sedasyon ve solunum depresyonu yapabileceği unutulmamalı aileler bu konuda uyarılmalıdır. Klobazam, benzodiazepin grubundan bir ilaç olup diazepam göre daha

az sedatif ve solunum depresyonu yan etkisi vardır. Febril konvulziyon profilaksisinde klobazam tedavisi henüz rutin uygulamaya geçmemiş olsa da FK rekürrensini önlediği çok sayıda çalışmada gösterilmiştir (4-5). Tedavi periyodu 2 yıl veya 5 yaşına kadardır. İntermittan barbitürat kullanımı FK rekürrensini önlememektedir (1).

- c. Sürekli Antiepileptik Kullanımı: Uzun süreli antiepileptik ilaç tedavisine dikkatli karar verilmeli, tekrarlama risk faktörleri iyi belirlenmeli, bu tedavinin epilepsi gelişimini etkilemediği göz önünde bulundurularak en az yan etkili ilaç seçilmelidir. Profilakside en sık kullanılan antiepileptik fenobarbitaldir. Serum konsantrasyonu 15 µg/ ml (5 mg/kg/gün) olacak şekilde uzun süre kullanıldığında FK rekürrensini önlediği gösterilmiştir. Hiperaktivite, hipersensitivite, uyku sorunları, bilişsel fonksiyonlarda bozulma, konsantrasyon bozuklukları gibi yan etkiler görülebilmektedir. Valproik asit FK tedavisinde kullanılabilir diğer bir antiepileptiktir. Yapılan çalışmalarda FK rekürrensini en az fenobarbital kadar önlediği gösterilmiştir. Gastrointestinal sistem yan etkileri yanı sıra özellikle 2 yaş altı çocuklarda ciddi hepatotoksisite gelişme riski olması nedeniyle bu yaş grubunda dikkatli olunmalıdır (4). Febril konvulziyon rekürrensini önlemede fenitoin ve karbamazepinin etkili olmaması, gabapentin, lamotrijin, levetiresetam, topiramet, tiagabin, vigabatrin ve zonisamit gibi yeni antiepileptiklerle yapılmış çalışma olmaması nedeniyle bu ilaçlar profilakside kullanılmamaktadır.
- d. Aşılama: Karma (Difteri-Boğmaca-Teteno) ve Kızamık aşılarını takiben konvulziyon bildirildiği için hastalara aselüler Boğmaca aşısı içeren karma aşılar önerilmeli ve aşılamayı takiben ateş açısından takip edilmelidir.

6. Tedavi

Febril konvulsiyonda tedavide temel prensipler, akut konvulziyonu durdurmak, tekrarlamasını önlemek, epilepsi riskini azaltmak ve aileyi bilgilendirip ateş korkusunu azaltmak olmalıdır. Olguların birçoğu konvulziyonları durduktan sonra hastaneye getirilir. Bu hastalarda yaklaşım hastayı monitorize edip, temel yaşam desteği sağlamak, etiyojijiyi aydınlatmaya çalışmak ve tekrarlama riski açısından 24 saat izlemektir.

Akut Tedavi: Hastaneye başvurduğunda konvulziyon geçirmeye devam eden bir çocukta ilk ve temel yaklaşım hastanın konvulziyonunu durdurmaktır. Öncelikle hastanın havayolu açılır, aspire edilir, kanül yada maskeyle O₂ verilir, monitorize edilir ve damar yolu açılır. Diazepam intravenöz yolla 0,3-0,5 mg/kg doz ve 1 mg/dk hızında olacak şekilde

uygulanır. Damar yolu açılmadığı durumlarda 0,5 mg/kg doz olacak şekilde rektal uygulanabilir. Hastanın ateşi kontrol altına alınmalıdır. Acil tedavide rektal, oral veya IV lorazepam, rektal klonazepam, nazal midazolam da kullanılabilmesine dair yayınlar vardır (4-5). Ancak nazal midazolam ve lorazepam ülkemizde bulunmamaktadır.

Febril konvulzyonda prognoz iyidir. Febril konvulzyon sonrasında motor defisit ya da ölüm bildirilmemiştir. Bilişsel becerilerin ve okul başarısının normal popülasyondan farklı olmadığı bilinmektedir (1-3).

7. Sonuç: Febril konvulzyon çocukluk çağında görülen en sık nöbet tipidir ve nöbet nedeniyle acil servise başvuruların büyük kısmını oluşturmaktadır. Febril konvulzyonun tanınması, tiplendirilmesi, akut tedavisi ve SSS enfeksiyonlarının ekarte edilmesi en önemli yaklaşımdır. Sonrasında tekrarlama risk faktörlerinin belirlenmesi ve profilaksi kararının bu faktörlere göre verilmesi önemlidir. Bu risk faktörlerinin belirlenmesi, ailelerin doğru bilgilendirilmesi, tekrarlama riskinin iyi anlatılması, yan etki profili geniş olan ve epilepsi gelişmesini önlemediği bilinen antiepileptiklerin gereksiz kullanılması açısından önem taşımaktadır.

1. Shinnar S. Febrile seizures. In: Swanman K, Ashwal S. Pediatric Neurology. Principles and Practice. 5rd ed. Elsevier Saunders, 2012:790- 7.

2. Subcommittee on Febrile Seizures; American Academy of Pediatrics. Febrile Seizures: Guideline for the Neurodiagnostic Evaluation of the Child With a Simple Febrile Seizure. Pediatrics 2011 Feb;127(2):389-94

3. American Academy of Pediatrics: Practice parameter: the neurodiagnostic evaluation of the child with a first simple febrile seizure. Pediatrics 1996;97: 769-25.

4. Baunmann JR, Duffner PK. Treatment of children with simple febrile seizures. The AAP practice parameter. Ped Neurol 2000;23: 11-7

5. Knudsen FU. Febrile convulsions: treatment and prognosis. Epilepsia 2000; 41: 2-9.

MENTAL RETARDASYON

Prof. Dr. Sarenur Gökben¹, Prof. Dr. Gül Serdaroğlu¹, Prof. Dr. Muzaffer Polat²,

Doç. Dr. Ayşe Tosun³

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı¹,

Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı²,

Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı³

TANIM

Zeka, gerçek yaşamda karşılaşılan sorunları çözme yeteneği, amaca yönelik uyumsal davranıştır. Mental retardasyon (MR) temel uyum ve sosyal becerilerde bozukluk ile birlikte olan azalmış algılama kapasitesidir.

SIKLIK

Mental retardasyon toplumun yaklaşık olarak % 1-3'nü etkiler. Mental retardasyonlu vakaların % 75'i hafif, % 10'u orta, % 5'i ise ağır gruba girer. Bu dağılım yaşa, sosyoekonomik faktörlere ve kültürel yapıya göre değişkenlik gösterir. Hafif MR olguların % 70'inde bu duruma yol açan neden bilinmemektedir. Tanı en sık okul çağında konur. Erkek çocuklarda daha fazla görülür (E:K: 1.9/1).

ETİYOLOJİ

Genetik ve edinsel nedenler MRa yol açar. Kromozomal bozukluklar olguların yarısından fazlasında sorumlu bulunurken, % 20 olguda kromozomal anomali saptanmamasına rağmen multipl anomali, % 10'a yakın olguda ise açıklanabilen genetik bir bozukluk bildirilmektedir. Hafif MR etyolojisinde, ağır MRa göre kromozomal anomaliler daha az görülürken, multipl konjenital anomalilerin görüldüğü sendromlar daha sık gözlenmektedir. Etiyolojide yer alan prenatal, perinatal ve postnatal nedenler aşağıda verilmiştir.

I. Prenatal nedenler

a. Genetik nedenler

Metabolik hastalıklar (aminoasit metabolizma bozuklukları, organik asidemiler lizozomal depo hastalıkları, peroksizomal hastalıklar, mitokondriyal hastalıklar, mukopolisakkaridozlar)

Kromozom anomalileri(Trizomi 21, Prader Willi S, Williams S, translokasyonlar)

Sendromik tek gen hastalıkları (Frajil X, Rubinstein Taybi, Coffin-Lowry Sendromu vb)

Nonsendromik tek gen hastalıkları (oligofrenin- *OPHN 1*, FMR2 mutasyonu)

Nörokütan hastalıklar

b. Anne-fetüs enfeksiyonları

TORCH, enfeksiyöz hepatit, kabakulak

c. Gelişimsel serebral nedenler

d. Radyasyon

e. Hipotiroidi

f. Anneye ait nedenler

Maternal fenilketonüri, iyot eksikliği, vitamin eksiklikleri (riboflavin), diyabet (hipoglisemi, hipokalsemi, hipomagnezemi, polisitemi)

Alkol, İlaçlar (folik asit antagonistleri, steroidler)

g. Diğerleri

1. Prematürite

2. Plasental anomaliler

3. Toksemi

4. Annenin ilaç alması

5. Beslenme bozukluğu

6. Nikotin ve civa alımı

II. Perinatal nedenler

a- Doğum travması, hipoksi, inme, ileri prematürite

b- Edinsel metabolik bozukluklar (hipoglisemi, hiperbilirubinemi)

c- Enfeksiyonlar

d- İntraventriküler kanama

III. Postnatal nedenler

Enfeksiyonlar, travma, ensefalopati, entoksikasyon, toksinler, hipoksi, inme, malnütrisyon

TANI /KLİNİK

Zeka geriliğinin şiddeti: Zeka katsayısı (ZK=Zeka Bölümü=IQ /Intelligence Quotient) ile belirlenir. Zeka katsayısı çocuğun içinde yaşadığı toplum için standartlaştırılmış testlerle zekanın değerlendirilmesi ve aynı yaştaki çocuklarla karşılaştırılmasıdır. Buradan elde edilen sonuçlar kesin değerler olmayıp çocuğun eğitimden faydalanabilme yeteneğinin kaba bir göstergesidir.

Normal ortalama 90-110 olarak kabul edilmektedir. Hiçbir çocuk en az üç ay arayla yapılan iki ayrı IQ testinden 70'in altında puan almadıkça mental retarde olarak kabul edilmemelidir. Genellikle iki yaşından önce zeka katsayısından çok gelişimsel katsayılardan sözedilir.

Zeka seviyesinin (IQ) sınıflandırılması aşağıda belirtilmiştir:

Parlak zeka: 129-120

Üstün zeka: 119-110

Normal zeka: 110-90

Donuk normal zeka: 89-80

Sınır zeka: 79-70

Altmışdokuz ve altı değerler zeka geriliğidir.

Hafif zeka geriliği: 69-50

Orta derecede zeka geriliği: 49-35

Ağır zeka geriliği: 34-20

Zeka geriliğinde yaşlara göre gözlenen klinik özellikler Tablo 1'de verilmiştir.

Tablo 1. Zeka geriliğinde yaşa göre klinik özellikler

Şiddet	0-5 yaş	6-20 yaş	21 yaş ve üstü
Hafif (69-50)	İletişim ve sosyal gelişim yetileri gelişir. Duyusal ve motor alandaki ılımlı gecikme genellikle atlanır.	Altıncı sınıfa kadar okuyabilir. Sosyal uyum için rehberlik gerekir.	Destekle sosyal ve mesleki beceriler edinilebilir. Stresörlerle karşılaşıldığında destek gerekir.
Orta (49-35)	Bir şeyler anlatabilir Sosyal farkındalık zayıftır Motor gelişim iyidir. Destekle yetiler kazanabilir.	Sosyal ve mesleki beceriler edinebilir, ikinci sınıf düzeyinin üstüne çıkamaz.	Özel yetenek gerektirmeyen işlerde çalışabilir. Karar verilmesi gerektiğinde denetim gerekir.
Ağır (34-20)	Yetersiz motor gelişim minimal konuşma,	İletişim kurabilir, konuşabilir.	Denetim altındayken kısmen kendini

	iletişimde yetersizlik vardır.	Temel sağlık alışkanlıkları öğretilir. Mesleki bilgiler öğretilmez.	koruyabilir.
Çok ağır (20 nin altı)	Duyusal ve motor alanda minimal kapasite vardır. Hemşire bakımı, sürekli yardım ve denetim gereklidir.	Bazı motor gelişmeler kazanılabilir.	Motor ve konuşma alanında sınırlı gelişmeler olabilir. Kendini koruyamaz. Bakım gereklidir.

Zeka geriliğinde zihinsel ve sosyal özellikler:

Akademik kavramları geç, güç ve sınırlı olarak öğrenirler. Dikkat süreleri kısa ve dağınıktır. Yakın şeylere ilgi duyarlar. Uzak gelecekle ilgilenmez. Başardığı işin hemen ödüllendirilmesini ister. Bellekleri zayıftır, kolay unutulur. Algı kavramları basittir. Duygu ve düşüncelerini açık ve bağımsız olarak ifade edemezler. Soyut terim ve kavramları çok geç ve güç kavrarlar. Zaman kavramı geç ve güç gelişir. Konuşmaya geç başlarlar ve konuşma bozuklukları sıktır. Yeni durumlara uymada güçlük çekerler. Kendilerinden küçük çocuklarla ilişki kurup, oynamayı tercih ederler. Yakın dostlukları uzun süre devam ettiremezler. Sosyal ilişkilerinde gruba uymayı tercih ederler, liderlik sorumluluğunu almaya çekinirler. Oyun ve toplum kurallarına uymakta güçlük çekerler.

Anamnez

Akraba evliliği olup olmadığı, ailede benzer öykü, ailede nedeni belli olmayan bebek, çocuk ölümleri, hidrops fötalis, düşük doğum ağırlıklı bebek olup olmadığı sorulmalıdır.

Gelişim basamakları dikkatli sorgulanmalı, ilerleyici nörolojik tutulum olup olmadığı araştırılmalıdır.

Eşlik edebilecek beslenme güçlüğü, sarılık, kusma gibi diğer sistem bulguları da sorulmalıdır.

Fizik Muayene:

- ✓ Çocuğu dikkatlice gözlemlenmelidir.
- ✓ Baş çevresi ölçümü, baş şekli, dismorfik özellikleri, göz bulguları, vücudunda leke olup olmadığı önemlidir. Göz dibi bakısı yapılmalıdır.

- ✓ İşitme açısından bakılmalıdır.
- ✓ Saç teli yapısı incelenmelidir.
- ✓ Hepatosplenomegali olup olmadığı araştırılmalıdır.

Tablo 2’de fizik muayenede görebileceğimiz çeşitli patolojilerin ayırıcı tanısı verilmiştir.

Tablo 2. Mental retardasyonla birlikte değişik anomalilerin görülebileceği sendromlar ve hastalıklar

GÖZ ANORMALLİKLERİ
Katarakt: Galaktozemi, Cockayne’s send., Lowe send., rubella, psödohipoparatiroidizm, kretenizm, miyotonik distrofi, Marinesco-Sjögren send. vb.
Japon Bayrağı: GM1 gangliosidoz, nöraminidaz eksikliği, Niemann-Pick tip A, Tay-Sachs hst.
Koryoretinit: Hunter S, Hurler S, Lowe send., prenatal rubella, sitomegalik inklüzyon cisim hastalığı
Lens dislokasyonu: Homosistinüri, sülfat oksidaz eksikliği
Glokom: Lowe’s send, Rubinstein-Taybi send, Sturge-Weber send.
Nistagmus: Joubert’s send, hipervalinemi, hiperpipekolatemi
Retinitis pigmentoza: Ataksi telenjiektazi, Cockayne’s send, Hallervorden-Spatz hastalığı, Kearns-Sayre send., NCL, Laurence-Moon-Biedl send., mitokondriyal ensefalomyopati
Fotofobi: Homosistinüri, Hartnup’s hast, Cockayne’s send.
Vertikal supranükleer bakış paralizi: Niemann Pick tip C
NÖBETLER
Jeneralize tonik-klonik nöbetler: Mitokondriyal ensefalomyopatiler, metiyonin malabsorbsiyon sendromu, MSUD, laktik asidoz, Menkes hastalığı, ketotik hipoglisemi, glikojen depo hastalıkları(I, III, IV, VII), hiperamonyemi, NCL, organik asidemiler, NKH, FKU, Tay Sachs hastalığı, Dravet Send.
YD nöbetleri: Arjininosüksinik asidüri, hiperamonyemi, hiperprolinemi, hipoksik iskemik ensefalopati, izovalerik asidemi, GLUT 1, Joseph’s hastalığı, laktik asidoz, MSUD, mitokondriyal ensefalomyopati, metilmalonik asidemi, propiyonik asidemi
DERİ ANORMALLİKLERİ
Cafe au lait lekeleri: Ataksi telenjiektazi, Bloom’s sendromu, Nörofibromatozis, tuberoskleroz

Depigmente nevüsler: Tuberoskleroz
Egzema: Fenilketonüri
Lineer nevüs: Jadassohn lineer sebaceöz nevüs
Malar flush: Homosistinüri
Fotosensitivite: Hartnup hastalığı, triptofanüri
Döküntü: Biotinidaz eksikliği, holokarboksilaz sentetaz eksikliği
İŞİTME ANORMALLİKLERİ
İleti tipi sağırılık: Hunter's send., Hurler's send.
Hiperakuzi: GM1 gangliosidoz, Krabbe, SSPE, sülfat oksidaz eksikliği, Tay-Sachs hastalığı
Sensorinöral tip sağırılık: CHARGE sendromu, Kearns-Sayre send., MELAS, MERRF, Refsum hastalığı
SAÇ ANORMALLİKLERİ
Açık saç: Homosistinüri, hipotiroidi
Kırılğan, kıvrıkcak saç: Menkes hastalığı, arjininosüksinik asidüri
Saç dökülmesi: Laktik asidozla birlikte nekrotizan ensefalopati
Prematür gri saç: Ataksi telenjektazi, proresif serebral hemisfer atrofisi
Beyaz saç perçemleri: Tuberoskleroz, metiyonin malabsorbsiyon sendromu
HEPATOSPLENOMEGALİ
Argininosüksinik asidüri, Gaucher, glikojen depo tip I ve III, GM1 gangliosidoz, hiperpipekolatemi, mukopolisakkaridozlar, NCL, Nieman-Pick hastalığı
METABOLİK ASİDOZ
Ketotik hipoglisemi, laktik asidoz, MSUD, metiyonin malabsorbsiyon send., metilmalonik asidemi, mitokondriyal ensefalomyopati, propiyonik asidemi, piroglutamik asidüri

TANI /LABORATUVAR

Hastada mental retardasyon düzeyi, 0-6 yaş arasında gelişim testleri ve 6 yaşından sonra IQ düzeyini saptayan testler ile belirlenmelidir.

Standardize zeka ölçüm testleri: Çocuk psikiyatrisinde, 4-6 yaş çocukları için "Wechsler Okul Öncesi ve Birinci Sınıf Zeka Ölçeği" (Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence, WPPSI) ve 6-16 yaş çocukları için "Wechsler Çocuklar için Zeka Ölçeği" (Wechsler Intelligence Scale for Children, WISC) en sık kullanılanlardır. Ayrıca, 2-18 yaş grubu için "Stanford-Binet Zeka Ölçeği" de kullanılır. Zeka testleri yetkili psikologlar tarafından

uygulanmalı ve değerlendirilmelidir. Mental retardasyonda, etiyojijiyi saptamak için ařađıdaki incelemeler yapılmalıdır:

I. Biyokimyasal Testler

İdrar kan aminoasitleri

Tiroid fonksiyon testleri: T3, T4, TSH

İdrar organik asit analizi

İdrarda mukopolisakkarit atılımı

Kanda lizozomal enzim analizi

Serum ürik asit seviyesi

II. Serolojik Testler ve Viral Testler

İntrauterin enfeksiyonların tanımı için serolojik testler, yapılabiliyorsa virüs kültürü yapılmalıdır.

Serbest ve eritrosit protoporfirini

Kanda TORCH antikor titresi

III. Uyarılmış Potansiyeller

Görsel (VEP): Ağır mental retardasyonlu çocuklarda görme yollarının devamlılıđının bozulup bozulmadıđını ve lezyonun yerini belirlemede önemlidir.

İřitsel (BERA): Ağır mental retardasyonlu çocuklarda iřitme kaybının lokalizasyonunu belirlemede yardımcı olur.

IV. Elektroensefalografi (Uyku Ve Uyanıklık)

V. Görüntüleme Yöntemleri

Bilgisayarlı beyin görüntülemesi (BBT): intrakraniyal kalsifikasyonların gösterilmesinde ve kalsifikasyonla giden hastalıkların tanınmasında yardımcı olur.

Magnetik rezonans görüntüleme (MRG): yumuřak doku patolojilerinin gösterilmesinde, miyelinizasyon takibinde ve demiyelinizasyonla giden hastalıkların saptanmasında önemlidir.

Magnetik rezonans spektroskopisi (MRS): Mitokondriyal hastalıklarda kreatin eksikliđinde ve Canavan hastalıđı gibi bazı metabolik, dejeneratif hastalıklarının tanısında ve izlenmesinde kullanılır.

VII. Kromozom Analizi

Genetik geçiřli ve kromozomda yapısal deđiřikliklerle giden mental retardasyonun eřlik ettiđini bildiđimiz durumlarda yapılır.

Frajl X analizi: X' e baęlı MRların yaklaşık %40'ı Frajl X sendromundan kaynaklanır. Aile öyküsü, uzun yüz, kepçe kulaklar, dikkat eksikliği hiperaktivite ve otistik belirtileri olan mental retarde çocuklarda FMR1 geni incelenmelidir.

VIII. Biyopsi

Periferik sinir, deri, konjunktiva, lenfosit, kas, kemik ilięi ve beyin biyopsileriyle birçok metabolik, dejeneratif hastalığın tanısı konulabilir.

KORUNMA

Gebeliklerin dikkatli izlemi önemlidir. Akraba evliliklerinin önlenmesi de genetik nedenli hastalıkların ortaya çıkışını azaltacaktır. Yenidoęan tarama testleri ile fenil ketonüri, hipotiroidi ve biyotinidaz eksikliği gibi tedavisi mümkün mental retardasyon nedenleri ülkemizde taranmaktadır.

TEDAVİ

Erken tanı ve özel eğitimin erken başlatılması, bu çocukların topluma üretken bireyler olarak kazandırılması açısından önemlidir. Hastada epileptik nöbetler veya mental retardasyona sıklıkla eşlik eden psikiyatrik problemler (davranış sorunları, hiperaktivite, saldırganlık gibi) varsa tedavi edilmelidir.

Spesifik farmakolojik tedavi yoktur. Psikostimulanlar hiperaktivite olsun veya olmasın, yaklaşık hastaların yarısında dikkat eksikliği olabileceğinden kullanılır. Antipsikotikler MRlu hastalarda agresyon, saldırganlık, kendini yaralama durumlarında kullanılır.

Vitamin ve mineral desteğinin etkinliği klinik çalışmalarda kanıtlanmamıştır.

SONUÇ

Mental retardasyon toplumda sık görülen bir morbidite nedenidir.

Çoęu olguda, genetik geçişli nedenler söz konusudur. Akraba evliliklerinin önlenmesi, toplumun bu konuda bilinçlendirilmesi çok önemlidir.

Sınır, hafif ve orta derecede mental retarde olguların erken tanınması ve uygun eğitim olanaklarının sağlanması bu bireyleri topluma üretken hale getirecektir.

KAYNAKLAR

- 1.Moeschler JB, Shevell M, American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. *Pediatrics* 2006;117:2304-16.
- 2.Chiurazzi P, Oostra BA. Genetics of mental retardation. *Curr Opin Pediatr* 2000;12:529-35.
3. Sherr EH, Shevell MI. Global developmental delay and mental retardation/intellectual disability. In Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM, Schor NF(Eds): *Pediatric Neurology Principles and Practice*. Elsevier 5th Ed.2012, pp.554-74.

MOTOR GELİŞİM GERİLİĞİ

Prof. Dr. Sarenur Gökben¹, Prof. Dr. Gül Serdaroğlu¹, Prof. Dr. Muzaffer Polat²,

Doç. Dr. Ayşe Tosun³

Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı¹,

Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı²,

Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Öğrenim Hedefleri

- 1.Motor gelişim geriliği tanımı
- 2.Bir çocukta motor gelişim geriliğini düşündüren bulgular
- 3.Motor gelişim geriliğinde tanı ve yönlendirme

Gelişme bireyin; öğrenmesi, anlaması, duyması, konuşması, kendisi ve etrafıyla ilişkileri, yürümesi, el kol hareketleri, günlük yaşam becerileri gibi alanlarda sürekli ilerleme kaydettiği, işlev kazanma sürecidir. Gelişim biyolojik faktörlerden, çevresel faktörlerden etkilenir ve gelişimde bireysel farklılıklar söz konusudur. Gelişim tüm alanlarıyla bir bütündür, herhangi bir gelişim alanının aksamaması diğer alanları da olumsuz etkileyebilir. Gelişimsel değerlendirmenin ilk basamağı gözlem ve yakın izlemdir. Yaşa uygun gelişim basamakları tablo 1’de verilmiştir. Gelişim basamakları her çocukta yaşları ile karşılaştırılarak değerlendirilir. Çocuk takibinde gelişimsel tarama, ilki ilk bir yaş içinde olmak üzere, 6 yaşına dek en az 4 kez yapılmalıdır. Bu değerlendirme, gelişim testleri kullanılarak, rahat bir ortamda, çocuğun da sağlıklı ve rahat olduğu bir dönemde yapılır. Gelişim yönünden risk altında olan bebekler özellikle erken ve sık olarak izlenmelidir.

Tablo 1- Normal Gelişim Basamakları

	Kaba Motor	İnce Motor	Dil	Sosyal/Uyumlu
1 ay	Yüzüstü pozisyonda başını kaldırır, ekstremitelerini eşit hareket ettirir	Yüze, ışığa bakar	Ses çıkartır	Yüze bakar, 6. haftada gülümsemeye başlar
2 ay	Başını 45° kaldırır, yüzüstü pozisyonda kollarını ileri uzatabilir	Obje/yüzü izler, elbiselerini yakalar	Agular	Sosyal gülümser
4 ay	Yüzüstü pozisyonda baş ve göğsü dik tutabilir Destekle oturabilir	Objeye uzanır, Elleriyle objeyi ağızına götürür	Sese yanıt verir, kahkaha atar	Kendi ellerine bakar
6 ay	Desteksiz oturur	Oyuncaklara ulaşır, ulnar kavrar	Babıldar, ismine bakar, sesleri taklit eder	Yabancıyı ayırt etmeye başlar
8 ay	Eğer tutulursa durabilir	Objeleri elden ele geçirir	Özgül olmayan mama/dede gibi hece tekrarı yapar	Bay-bay yapmaya başlar
9 ay	Emekler	İki parmakla yakalar	Anlaşılmaz kelimeler söyler	Basit oyunlar, ayrılık anksiyetesi başlar

10 ay	Eşyalara tutunarak sıralar	Cismi, baş ve işaret parmağı ile kıskaç gibi kavrar	Mama/dede (özgül)	“cee” diye seslenilerek yapılan oyunu oynar
12 ay	Bağımsız veya destekli yürür	Cismi fırlatır	Mama-dede ye ilave anlamlı birkaç kelime söyler	Bardak kullanabilir
15 ay	İyi yürür, geriye doğru yürür	Karalamalar yapar ve 2-3 küpten kule yapabilir	İşaret eder, basit komutları yerine getirir	Ailesine sarılır, kaşık/çatal kullanır, basit giysileri çıkarır
18 ay	Koşar, merdiveni çıkar, topa vurur	3-4 küpten kule yapar	10 kelime söyleyebilir	Kendini besler, yardımla diş fırçalar, vücut kısımlarını gösterir
2 yaş	Ayak değiştirmeden merdiven iner, çıkar, topu başının üzerinden atar, atlar	6 küpten kule yapar, kalem kullanmaya başlar	2-3 kelimeli cümle kurar, konuşmasının %25'i anlaşılır	Hikâye dinler, benzer oyunlar yapar
2.5 yaş	Parmak ucunda yürür	8 küpten kule yapar	Adını bilir, konuşmasının %50si anlaşılır	2-3 yaş arası tuvalet eğitimi kazanır, geceleri kuru kalır
3 yaş	Ayak değiştirerek merdiven çıkar, tek ayak üzerinde	Daire ve çapraz çizer, el	3 kelimeli cümle kurar, yaşını ve cinsiyetini bilir,	Başkaları ile oynar, oyuncaklarını paylaşır,

	durur, üç tekerlekli bisiklet kullanır	tercihi başlar	konuşmasının %75'i anlaşılır	kısmen giyinebilir
4 yaş	Tek ayak üzerinde zıplar	Kare çizer, makas kullanır	Hikaye anlatır, sorular sorar, tam adını soyadını bilir, konuşmasının %90'ı anlaşılır	Karşılıklı oyun oynar, rol yapar, tek başına tuvalete gider, kendi başına giyinir, dişlerini fırçalayabilir
5 yaş	Atlar, tekerlekleri desteklenmiş bir bisiklet sürer	Üçgen çizer, altı bölümlü adam yapar, adını yazabilir	4 rengi bilir, alfabeyi sayabilir, akıcı konuşur	Rekabet oyunlarını kuralına göre oynar

Gelişme geriliği, Motor gelişim geriliği /TANIM

Genel gelişim geriliği, kaba ve ince motor beceriler, konuşma ve dil, kişisel/sosyal beceriler, yeni şeyler öğrenme ve muhakeme yeteneği, günlük yaşam aktiviteleri (yeme, giyinme gibi) alanlarında iki veya daha fazla alanda gerilik olarak tanımlanır. Beş yaşından küçük çocuklarda, çocuğun yaşına ve topluma uygun standardize edilmiş testlerle ölçülen yeteneklerin, ortalamanın iki standard deviasyon altında olmasıyla tanı konur. Genel gelişim geriliği, beş yaşından küçük çocukların %5-10'unda gözlenir. Birleşmiş Milletler Çocuklara Yardım Fonu (UNICEF) verilerine göre, ülkemizde, beş yaşından küçük çocukların %16'sında gelişimsel sorun vardır.

Gelişim geriliği, yalnızca tek bir alana sınırlı olabilir. Motor gelişim geriliği, başka alanlarda gerilik olmadan yalnızca motor becerilerde anlamlı bir gecikme olarak tanımlanır. Kaba motor beceriler; büyük kas gruplarının emekleme, ayakta durma, yürüme, koşma, dönme, yuvarlanma, zıplama, denge gibi hareketler üzerindeki kontrolü anlatmak için kullanılmaktadır. İnce motor beceriler; eli ve ayağı kullanma becerileri ile nesne becerilerini kapsar. Tutma, kavrama, yazma, yırtma, çizme, yapıştırma, kesme gibi beceriler örnek olarak gösterilebilir.

Gelişme geriliği, Motor gelişim geriliği /ETYOLOJİ

Gelişim geriliğinin etiyolojik nedenleri tablo 2’de verilmiştir.

Tablo 2- Gelişim Geriliğinin Nedenleri

Prenatal	Kromozomal /Tek Gen Hastalıkları	Down Sendromu*, Prader Willi sendromu
		Fragile X sendromu, Williams Send, Rett Send.
		Yenidoğanın metabolizma hast. Galaktozemi, Fenilketonüri, vb gibi
		Tuberoskleroz ve Nörofibromatozis gibi Nörokutanöz sendromlar
		Mukopolisakkaridozlar, Tay-Sachs
		Duchenne Muscular Distrofi
		SSS gelişim anomalileri
	Çevresel Faktörler	İyod ve folik asid gibi eksiklikler*
		Gebelikte ciddi malnutrisyon*
		Erken gebelikte alkol sigara, kokain kullanımı*
		Çevre kirleticileri, ağır metaller, teratojenik ilaçlar* radyasyona maruz kalma*
		TORCH enf. *
		Rh uygunsuzluğu*
Perinatal	Gebeliğin sonu	Gebelik komplikasyonları*
		Annenin kalp, böbrek, D. mellitus gibi hast.1
		Plasental disfonksiyon
	Doğum	Ciddi prematurite, çok düşük doğum ağırlığı,
		Zor ve komplikasyonlu doğum (asfiksi)*
		Doğum travması*
Neonatal	Septisemi, ciddi sarılık*, hipoglisemi*	
Postnatal (Sütçocukluğu ve çocukluk)		Santral sinir sistemi enfeksiyonları
		Kafa travması*
		Uzamış, ağır malnütrisyon*
		İnme
Bilinmeyen	Ailesel-Ailesel olmayan	Yoksulluk , yoksunluk (sevgi, uyaran),ihmal

TANI / KLİNİK

İnce ve kaba motor gelişim geriliği dahil olmak üzere genel gelişim geriliği riski taşıyan süt çocuklarının saptanmasında en erken ve en iyi bilgi öyküden elde edilir.

Öykü

Dikkatli alınmış doğum öncesi, doğum ve doğum sonrasına ait iyi bir öykü, çocuğun ileride gelişim aşamalarında karşılaşılabileceği sorunlarla ilgili ipuçları sağlayabilir. Doğum öncesi annenin kronik hastalıkları, madde bağımlılığı, enfeksiyonları, eklampsi/preeklampsi, çoğul gebelik, gebelikteki travma, plasental yetmezlik kaba ve ince motor gelişim geriliği olasılığını arttırmaktadır. Doğuma ait öyküde; düşük doğum ağırlığı, indüklenmiş doğum, uzamış veya çok hızlı doğum eylemi, kordon dolanması, anormal prezantasyon, plasenta previa, ablasyo plasenta, vajinal kanama öyküsü, fetal kalp hızındaki değişimler, düşük APGAR skoru, mekonyumlu amniyon sıvısı ve prematür doğumla ilişkili komplikasyonlar perinatal asfiksi için uyarıcıdır. Erken neonatal dönemde gözlenen hipotoni, emme güçlüğü, hipoglisemi, polisitemi ve konvulziyon beyin hasarlanmasının ipuçları ve bağlantılı olarak motor alanda gelişim geriliğinin uyarıcıları olabilir. Doğum sonrası sepsis, travma, intrakraniyal kanama, inme, toksik nedenler, hiperbilirubinemi, hipoglisemi öyküsünün varlığı motor gelişim geriliğinin nedenini oluşturabilir.

Soygeçmişte; aile, üç kuşak dahilinde sorgulanmalıdır. Anne-baba arasındaki akrabalık, ailedeki ölümler ve ölüm yaşları, birden fazla bireyde görülen hastalıklar, genetik hastalıklar, aile bireylerinin okul ve akademik başarıları, konuşma, öğrenme ve gelişimsel sorunlarının olup olmadığı kaydedilmelidir. Çocuğun yaşadığı sosyal çevre gelişimi ile yakından ilgilidir. Evlat edinme, ailenin ihmali, istismarı, anne-babanın eğitim durumu, gelir düzeyi, çekirdek-geniş aile ortamı, anne babanın birlikte ya da ayrı yaşamaları, ebeveyn tarafından ayrılan zaman, kitap, oyuncak gibi geliştirici-eğitici araçların kullanımı çocuğun gelişiminde önemli rol oynar.

Fizik Muayene

Gelişim geriliği ile başvuran her çocuğun ayrıntılı fizik ve nörolojik muayeneleri yapılmalıdır. Fizik muayene, ağırlık, boy, baş çevresi ölçümü ve ölçümlerin, standart büyüme eğrileri ile değerlendirilmesi ile başlar. Çocuk prematür doğmuş ise gelişim basamakları düzeltilmiş yaşa göre değerlendirilmelidir. Gözlem, yenidoğan ve ilk dört yaştaki çocuklarda, nörolojik muayenenin en önemli parçasıdır. Yüzde, ekstremitelerde dismorfik bulgular bir genetik sendromun, deride, hipomelanotik makül veya cafeola lekelerinin varlığı, nörokutanöz

hastalıkların, baş şeklinde bir asimetri kraniyosinostozun, mikrosefali/makrosefali varlığı beyin gelişiminde bir problem olduğunun göstergesidir. Sakral bölge, nöral tüp kapanma defektlerinin varlığı açısından değerlendirilmelidir. Kronik akciğer hastalıkları veya doğumsal siyanotik kalp hastalıkları kronik hipoksiye, beslenme güçlüklerine yol açarak büyüme ve gelişme geriliğine sebep olabilir. Hepatomegali ve/veya splenomegali varlığı (doğumsal depo hastalıkları), genitoüriner sistem anomalileri aranmalıdır.

Nörolojik muayenede, göz teması kurmama, obje takibinin yeterli olmaması, ışığa tepkisizlik, ptozis, optik atrofi, yüzde asimetri, sese reaksiyon vermeme, emme çiğneme ve yutma bozukluğu kraniyal sinirlerin patolojilerini düşündürür. Nörolojik muayenede, kas gücü, kas tonusu, kas kitlesi, derin tendon refleksi (DTR), plantar yanıtlar değerlendirilir. Ekstremiteler tremor, dismetri, distoni, atetoz veya kore gibi diskinetik bozukluklar açısından dikkatle gözlenmeli, çocuğun yürümesi izlenmelidir. Proksimal kas güçsüzlüğünü ortaya çıkarmak için Gowers belirtisine bakılabilir, bağımsız merdiven inip çıkma ve kollarını omuz üzerinde yukarı kaldırma sorgulanabilir. Topu atma, ayağıyla topa vurma, yerde atlama, tek ayak üzerinde zıplama sorgulanabilir. Eklem laksitesisi, kontraktür ve deformitelerin varlığı nöromusküler veya kollajen doku hastalıklarını düşündürür.

Kaba ve ince motor gelişim geriliğinin erken dönem belirtileri

Kaba ve ince motor gelişim geriliğinde, en erken bulgu, gelişim basamaklarına geç ulaşılması ve kas tonus değişiklikleridir. İlkel reflekslerin devamı ya da postural reflekslerin ortaya çıkmaması üst motor nöron hasarını gösterir. Üç aylıkken başını tutamayan, altı ay civarında oturamayan, dönemeyen ve 18 aylıkken yürüyemeyen çocuklar, mutlaka nöromotor gelişim geriliği açısından değerlendirilmelidir.

Tanıda, ilk adım problemin, serebral, spinal, motor üniteye veya birden fazla alana lokalize olup olmadığının belirlenmesidir.

1.Serebral hasarlanma (1. Motor nöron)

Motor gelişim gecikmesine, zor doğum öyküsü, tiz sesli ağlama, zayıf emme, asimetric postür, göz teması kurmama, uyaranlara yanıtlarda azalma, kortikal yumruk (başparmak avuç içinde olacak şekilde ellerin yumruk şeklinde tutulması), mikrosefali, dismorfik yüz bulguları, ilkel reflekslerde abartılı yanıt veya beklenen zamanda kaybolmayıp devam etmeleri, konvülsiyon, mental gerilik eşlik ediyorsa, muayenede piramidal tutulum bulguları varsa (ekstremitelerde tonus artışı, bacaklarda makaslama, DTR'inin canlı/ artmış olması, aksiyal hipotoniye rağmen kas gücünün büyük ölçüde korunması) serebral hasarlanma (1. Motor nöron tutulumu) düşünülmelidir. İki yaşından önce el dominansının varlığı hemiparezi

kanıtıdır. Çocuğun bir yerden bir yere hareket edebilmek için dönmesi, sürünmesi, W şeklinde oturması, bir yaşından sonra atetoz ve ataksinin belirginleşmesi serebral hasarlanmayı/serebral palsiyi destekler.

2.Motor Ünite Hastalıkları

Kaba- ince motor gelişim geriliği/gecikmenin nedenleri içinde, motor üniteye (medulla spinalis ön boynuz, periferik sinirler, nöromuskuler kavşak, kas) ait patolojilerde yer alır.

Ön Boynuz Motor Nöron Hastalıklarında (2.Motor nöron tutulumu), aksiyel ve proksimal kas tonusunda azalma, kas gücünde azalma, DTR'nin azalma/alınamama, dilde fasikülasyon varlığı, hareketlerde belirgin azalma olması söz konusudur. Hastada giderek artan solunum problemleri vardır. Bu bulgular eşliğinde, çocukluk çağında tanıda öncelikle spinal muskuler atrofi düşünülmelidir. Bu hastalarda mental durumun iyi olması ayırt ettirici bir bulgudur.

Periferik sinir hastalıkları, distal kaslarda güçsüzlük, DTR'inde azalma veya alınamama, duyu kusurunun olması ve belirgin kas atrofisi gözlenir. Herediter sensori motor nöropatiler genellikle daha ileri yaşlarda bulgu vermekle birlikte, bazı tiplerinde ve konjenital hipomiyelinizan nöropatilerde yenidoğan döneminden itibaren güçsüzlük, tonusta azalma, atrofi, DTR'in alınamaması, kranial sinir tutulumları olabilir.

Nöromusküler Kavşak Hastalıkları; konjenital miyastenia graviste, doğumdan itibaren solunum güçlüğü, zayıf sesle ağlama, emmede azalma, hareketlerde yavaşlama, ptozis, jeneralize kas güçsüzlüğü, aksiyel tonusta azalma, DTR'de azalma saptanır.Bazı olgularda tekrarlayan apne atakları görülebilir.

Kas hastalıkları; Hastada aksiyel ve periferik kas tonusunda azalma ile beraber belirgin kuvvet azlığı, DTR'de azalma/alınamama görülür. Duyu kusurunun olmaması ayırtettirici bir bulgudur. Proksimal kaslar daha çok tutulmakla birlikte, distal kaslar, yüz kasları da tutulabilir. Yenidoğan döneminden itibaren giderek artan emme, yutma, solunum problemleri, spontan hareketlerde azalma dikkati çeker, çocuk kalça çıkığı, kontraktürlerle doğabildiği gibi zamanla kontraktürler, kifoskolyoz gelişebilir. Sendromik konjenital muskuler distrofilerde glokom, optik atrofi, katarakt, epilepsi tabloya eklenebilir. Konjenital miyopatilerde, belirgin hipotoni ve kas atrofisi yanısıra, solunum problemleri, ptoz, oftalmoparezi, ince uzun yüz, kifoz, skolyoz görülür. Konjenital miyotonik distrofinin ağır formunda, artrogripozis, jeneralize kas güçsüzlüğü, DTR'de arefleksi, uzun yüz görünümü, yutma ve solunum güçlükleri dikkat çekicidir.

Spinal Kord Hasarlanması; kaba ve ince motor gelişimde geriliğe sebep olan durumlardan birisidir. Doğumsal spinal kord kapanma defektlerinde, lezyon düzeyinde deride uyarıcı bulgular (hemanjiyom, kıllanma artışı, sakral gamze) görülebilir. Hasarlanmanın seviyesine göre alt ekstremitelerde belirgin güçsüzlük, tonusta azalma, duyu kaybı, arefleksi, mesane disfonksiyonu saptanır.

Kaba- ince motor gelişim geriliğinin nedenleri arasında serebral ve motor ünitenin birlikte etkilendiği hastalıklarda yer alabilir. Klinikte, serebral fonksiyon bozukluğuna ait bulguların (epilepsi, optik atrofi, diskinezi, işitme kaybı gibi) yanı sıra, belirgin kas güçsüzlüğü, arefleksi, anormal yüzeysel refleksler görülebilir. Bu grupta mitokondriyal hastalıklar, lipid depo hastalıkları, glikojen depo hastalıkları, konjenital glikolizasyon defektleri, infantil nöroaksonal dejenerasyon sayılabilir.

Motor İşlevlerin Özgün Gelişimsel Bozukluğu

Günlük hayatta önemli yer tutan, basit becerilerle ilgili sorun gözlenen (ayakkabılarını bağlayamayan, bisiklete binemeyen vb gibi) ve etiyojisinde herhangi bir nedenin saptanamadığı motor koordinasyon sorunları, ICD 10'da "Motor İşlevlerin Özgün Gelişimsel Bozukluğu (MİÖGB)" olarak tanımlanmıştır. Tanı ölçütleri; çocuğun, ince ve kaba motor koordinasyonu ölçen standart bir testte, kronolojik olarak beklenen düzeyin en az iki standart sapma altında puan alması, bu bozukluğun okul başarısını ya da günlük yaşam etkinliklerini önemli ölçüde bozması, herhangi bir nörolojik bozukluğun olmaması, dışlama ölçütü olarak; standart bir testte, zeka bölümünün 70'in altında olması, olarak belirlenmiştir. MİÖGB'un, çocukta, küçük yaşlardan beri gözlenmesi (edinsel yönünün olmaması) gereklidir. MİÖGB, erkek cinstekızlara göre 2:1 oranında gözlenir. Prevalansı %4-6 olarak bildirilmiştir. En sık rastlanan bulgular, oturma, emekleme, yürüme, koşma, bir şeyi atıp tutma gibi kaba motor koordinasyon gerektiren becerilerin yapılamaması ve çatal, kaşık kullanma, bağcık bağlama, fermuar çekme, düğme ilikleme, çizim yapma gibi ince motor becerilerde bozukluk olmasıdır. Spor etkinlikleri ve hareketli oyunlarda, çocuklar, beceriksizlikleri, garip koşmalarından dolayı akranları tarafından dışlanıp alay konusu olabilirler. Bu çocukların benlik saygıları diğer çocuklara göre düşüktür. Bu çocuklar ruh sağlığı uzmanlarına yönlendirilmelidir.

TANI/ LABORATUVAR

İyi bir klinik değerlendirme, motor gelişme geriliği tanısında ana unsur olup, yapılandırılmış değerlendirme ölçekleri destekleyici unsurlardır. Gelişimi değerlendirmede, Denver II Gelişim Tarama Testi, Ankara Gelişim Tarama Envanteri (AGTE), Bayley İnfant Gelişim Ölçeği, Vineland Uyuma Yönelik Davranış Ölçeği kullanılabilir. Bu testler değişik nesne ve etkileşimlere, duyuşsal, motor ve sosyal yanıtla odaklanır.

Belirgin motor gelişim geriliği varlığında, nörolojik bulgular 1. Motor lezyonunu düşündürüyorsa, kranial magnetik rezonans görüntüleme (MRG) ve spektroskopisi (MRS) birlikte yapılmalıdır. MRS, bazı metabolik hastalıkların (nonketotik hiperglisinemi, mitokondriyal sitopati, kreatin eksiklik sendromları gibi) tanısında yardımcıdır.

Nöromotor ünite tutuluşu düşünülüyorsa, elektronörografi (ENG) ve elektromyografi (EMG) ayırıcı tanıda yardımcıdır. Myastenik sendromlar düşünülüyorsa, repetitif uyarıma kas yanıtı, tek lif EMG ve edinsel bir tablo düşünülüyorsa, oto antikolar (Anti asetil kolin esteraz, anti muscle specific kinase) bakılmalıdır.

Laboratuvar bulguları, bir kas hastalığını düşündürüyorsa, kas biyopsisi yapılmalıdır. Duchenne/Becker Musküler distrofiler düşünülüyorsa, genetik analizler de tanıda yol göstericidir.

KORUNMA

Santral kökenli motor gelişim geriliğinin bazı nedenleri, perinatal asfiksi, neonatal hipoglisemi gibi önlenabilir nedenlerdir. Ancak santral ve periferik motor gelişim geriliği nedenlerinin çoğu genetik kökenlidir. Bu nedenle akraba evliliklerinin önlenmesi özel önem taşır. Medulla spinalis kapanma defektleri, gebelikte folat desteği ile önlenabilir. Prenatal dönemde bu defektin araştırılması (Ultrasonografi, amniyon sıvısında alfafötöprotein ölçümleri ile) önlemede önem taşır.

TEDAVİ

Gelişim geriliği/gecikmesi, farklı seviyelerde bebek ve çocuğı ilk gören sağlık personeli, aile hekimleri, çocuk hekimleri tarafından erken ve doğru tanınmalı, aile bilgilendirilmeli, multidisipliner, ailenin de içinde yer aldığı uygun yaklaşımla nöronal plastisitenin en yoğun olduğu erken dönemde tedavi başlatılmalıdır. Fizyoterapi ne kadar erken başlanırsa, başarı şansı o kadar artacaktır. Yanlış bilgilerden birisi de, bu tür tedavilerin bir yaşından sonra başlanması gerektiğidir. Hekimlerin, bu konuda aileyi erken fizyoterapiye yönlendirmeleri çocuğın elde edeceği kazanımlar için çok değerlidir.

SONUÇ

1. Gelişim geriliği riski olan bebeklerin, sık aralar ile izlenmesi, sorunların erken saptanması önemlidir.
2. Motor gelişim geriliği etyolojik açıdan irdelenmelidir.
3. Motor gelişim geriliğinde fizyoterapiye erken başlanması, başarı şansını artırır.
4. Genetik geçişli bozukluklar için aile, genetik danışmaya yönlendirilmelidir.
5. Motor gelişim geriliğinde, nörolojik bir nedenin saptanmadığı durumlarda “Motor İşlevlere Özgün Gelişimsel Bozukluk” ayırıcı tanıda düşünülmelidir.

Tablo 1- Normal Gelişim Basamakları

	Kaba Motor	İnce Motor	Dil	Sosyal/Uyumlu
1 ay	Yüzüstü pozisyonda başını kaldırır, ekstremitelerini eşit hareket ettirir	Yüze, ışığa bakar	Ses çıkartır	Yüze bakar, 6. haftada gülümsemeye başlar
2 ay	Başını 45° kaldırır, yüzüstü pozisyonda kollarını ileri uzatabilir	Obje/yüzü izler, elbiselerini yakalar	Agular	Sosyal gülümser
4 ay	Yüzüstü pozisyonda baş ve göğsü dik tutabilir Destekle oturabilir	Objeye uzanır, Elleriyle objeyi ağızına götürür	Sese yanıt verir, kahkaha atar	Kendi ellerine bakar
6 ay	Desteksiz oturur	Oyuncaklara	Babıldar, ismine	Yabancıyı ayırt etmeye

		ulařır, ulnar kavrar	bakar, sesleri taklit eder	bařlar
8 ay	Eęer tutulursa durabilir	Objeleri elden ele geęirir	Özgöl olmayan mama/dede gibi hece tekrarı yapar	Bay-bay yapmaya bařlar
9 ay	Emekler	İki parmakla yakalar	Anlařılmaz kelimeler söyler	Basit oyunlar, ayrılık anksiyetesi bařlar
10 ay	Eřyalara tutunarak sıralar	Cismi, bař ve iřaret parmaęı ile kısıkaę gibi kavrar	Mama/dede (özgül)	“cee” diye seslenilerek yapılan oyunu oynar
12 ay	Baęımsız veya destekli yürür	Cismi fırlatır	Mama-dede ye ilave anlamlı birkaç kelime söyler	Bardak kullanabilir
15 ay	İyi yürür, geriye doęru yürür	Karalamalar yapar ve 2-3 küpten kule yapabilir	İřaret eder, basit komutları yerine getirir	Ailesine sarılır, kařık/ęatal kullanır, basit giysileri çıkarır
18 ay	Kořar, merdiveni çıkar, topa vurur	3-4 küpten kule yapar	10 kelime söyleyebilir	Kendini besler, yardımla diř fıręalar, vücut kısımlarını gösterir
2 yař	Ayak deęiřtirmeden merdiven iner, çıkar, topu bařının	6 küpten kule yapar, kalem kullanmaya	2-3 kelimeli cümle kurar, konuřmasının	Hikâye dinler, benzer oyunlar yapar

	üzerinden atar, atlar	başlar	%25'i anlaşılır	
2.5 yaş	Parmak ucunda yürür	8 küpten kule yapar	Adını bilir, konuşmasının %50si anlaşılır	2-3 yaş arası tuvalet eğitimi kazanır, geceleri kuru kalır
3 yaş	Ayak değiştirerek merdiven çıkar, tek ayak üzerinde durur, üç tekerlekli bisiklet kullanır	Daire ve çapraz çizer, el tercihi başlar	3 kelimeli cümle kurar, yaşını ve cinsiyetini bilir, konuşmasının %75'i anlaşılır	Başkaları ile oynar, oyuncaklarını paylaşır, kısmen giyinebilir
4 yaş	Tek ayak üzerinde zıplar	Kare çizer, makas kullanır	Hikaye anlatır, sorular sorar, tam adını soyadını bilir, konuşmasının %90'ı anlaşılır	Karşılıklı oyun oynar, rol yapar, tek başına tuvalete gider, kendi başına giyinir, dişlerini fırçalayabilir
5 yaş	Atlar, tekerlekleri desteklenmiş bir bisiklet sürer	Üçgen çizer, altı bölümlü adam yapar, adını yazabilir	4 rengi bilir, alfabeyi sayabilir, akıcı konuşur	Rekabet oyunlarını kuralına göre oynar

Tablo 2- Gelişim Geriliğinin Nedenleri

Prenatal	Kromozomal /Tek Gen Hastalıklar	Down Sendromu*, Prader Willi sendromu
		Fragile X sendromu, Williams Send, Rett Send.
		Yenidoğanın metabolizma hast. Galaktozemi, Fenilketonüri, vb gibi
		Tuberoskleroz ve Nörofibromatozis gibi Nörokutanöz sendromlar
		Mukopolisakkaridozlar, Tay-Sachs
		Duchenne Muscular Distrofi
		SSS gelişim anomalileri
	Çevresel Faktörler	İyod ve folik asid gibi eksiklikler*
		Gebelikte ciddi malnutrisyon*
		Erken gebelikte alkol sigara, kokain kullanımı*
		Çevre kirleticileri, ağır metaller, teratojenik ilaçlar* radyasyona maruz kalma*
		TORCH enf. *
		Rh uygunsuzluğu*
Perinatal	Gebeliğin sonu	Gebelik komplikasyonları*
		Annenin kalp, böbrek, D. mellitus gibi hast.ı
		Plasental disfonksiyon
	Doğum	Ciddi prematurite, çok düşük doğum ağırlığı,
		Zor ve komplikasyonlu doğum (asfiksi)*
		Doğum travması*
	Neonatal	Septisemi, ciddi sarılık*, hipoglisemi*
Postnatal (Sütçocukluğu ve çocukluk)		Santral sinir sistemi enfeksiyonları
		Kafa travması*
		Uzamış, ağır malnütrisyon*
		İnme
Bilinmeyen	Ailesel-Ailesel olmayan	Yoksulluk , yoksunluk (sevgi, uyarın),ihmal

Kaynaklar

- 1.Aydın A. Çocukluk Çağında Motor Gelişim Değerlendirilmesi. Sosyal pediatri, Hasanoğlu E, Düşünsel R, Bideci A. Temel pediatri Chapter:V 104-109, 2010 Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara.
- 2.Kurul, SH. Nörolojik gelişme geriliği riski olan sütçocuklarının erken belirlenmesinin önemi ve klinisyenin rolü. Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Dergisi 2007;
- 3.Fenichel GM. Psychomotor retardation and regression. In: Clinical Pediatric Neurology: A Signs and Symptoms Approach. 5 th ed. Philadelphia, PA: WB Saunders; 2005:117–169.
- 4.Dirik E. Mental Motor Gerilik. Sosyal Pediatri, Hasanoğlu E, Düşünsel R, Bideci A. Temel Pediatri Chapter:17 1299-1301, 2010 Güneş Tıp Kitabevleri, Ankara
- 5.Ünal F. Motor İşlevlerin özgül Gelişimsel Bozukluğu. Çocuk ve Ergen Psikiyatrisi Temel Kitabı, Hekimler Yayın Birliği, Ankara 2008; 23:232-235.

STATUS EPİLEPTİKUS

Prof. Dr. Kürşad Aydın, Prof. Dr. Ayşe Serdaroğlu, Doç. Dr. Tuğba Hirfanolu,

Doç. Dr. Ebru Arhan

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Öğrenim hedefleri

1. SE tanımını, sınıflamasını ve ayırıcı tanısını yapabilmek
2. SE klinik bulgularını tanımak, nedenlerini ve kolaylaştırıcı faktörleri belirleyebilmek
3. SE yönetimini ve tıbbi tedavisini yapabilmek
4. SE tedavisinde kullanılan ilaçları tanımak
5. SE komplikasyonlarını ve prognozunu öngörebilmek

1. Tanım

Status epileptikus (SE), klinik veya elektrografik olarak tanımlanmış epileptik nöbetin, 30 dakikadan daha uzun sürmesi veya aralarda bilinç açılmaksızın 30 dakikadan uzun süreyle tekrarlayan nöbetlerin görülmesi olarak kabul edilmektedir. Ancak, özellikle jeneralize tonik-klonik nöbetlerde 5-10 dk. içerisinde kendiliğinden durmayan nöbetlerin SE' ye dönüşme ihtimalinin çok yüksek olduğu bilinmelidir. Hayati fonksiyonlar çok iyi desteklense bile 30 dakikanın üzerinde süren nöbetlerin belirgin nöronal zedelenmeye yol açması, nöbetlerin mümkün olan en kısa sürede sonlandırılmasını gerekli kılmaktadır.

2. Sınıflandırma

Genel olarak her nöbet tipi uzayabilir ve SE' ye dönüşebilir. Ancak SE tipine karar verebilmek için klinik ve elektrografik bulguların birlikte değerlendirilmesi gerekir. Çocuklarda, jeneralize SE daha sık görülür ve %90' dan fazlası konvülfif karakterdedir. Non-konvülfif olanlar ise absans, basit ve kompleks parsiyel SE tablolarından meydana gelir. Özellikle motor bulguların belirsiz olduğu ve sıklıkla elektrografik bulguların da eşlik etmediği SE ise yenidoğan döneminde sık görülmektedir. SE sınıflaması Tablo 1'de verilmiştir.

3. Sıklık

SE insidansı 20-41/100.00 arasında deęişmekte, en sık 1 yař altında ve 60 yař üstünde görülürken olguların yarıdan çoęu 3 yař altı çocuklardan oluřmaktadır. Febril olanlar 1-2 yařlarında, semptomatik nedenle görülenler ise 5-7 yařlar arasında sık görülür. Hastaların 1/3' ü epilepsinin ilk bulgusu olarak SE ile gelirken, 1/3' ünü takipli epilepsi hastaları oluřturur, kalan 1/3' ü ise akut beyin zedelenmesi sonucu meydana gelmektedir.

4. Etyoloji

Merkezi sinir sistemini etkileyen akut semptomatik olaylar, uzamıř nöbet ve SE' nin en yaygın nedenleri iken ateř tek başına en majör neden olarak kabul edilmektedir. Bilinen epileptik bir hastada ise ateř, hipoksi, uykusuzluk, elektrolit bozukluęu, enfeksiyonlar, toksinler, hormonal deęişiklikler, tedaviye uyumsuzluk, ilaç deęişiklięi, ilacın aniden kesilmesi veya ilaç etkileřimleri SE için tetikleyici olabilir. Seyrek olarak idiyopatik epilepsilerde ilk nöbet SE řeklinde ortaya çıkabilir ve çocukluk çaęı SE olgularının %10' dan azını oluřturur. Merkezi sinir sistemi enfeksiyonları (menenjit ve ensefalit) önemli bir SE nedeni iken iskemik veya hemorajik inme çocukluk çaęı SE olgularının az bir kısmını oluřturur. Son yıllarda lupus gibi sistemik veya otoimmün ensefalit gibi merkezi sinir sisteminin antikor aracılı hastalıklarının da uzamıř nöbet veya SE ile sonuçlandıęı görülmektedir.

5. Fiziopatoloji

Klinik nöbeti bařlatan mekanizmalar kesin olarak bilinemese de SE' de temel sorun bařlamıř olan nöbetin sonlandırılmaması, bozulmuř aşırı eksitasyon veya yetersiz inhibisyon ile karakterize dengesizlięinin düzeltilememesidir. Geliřmekte olan beyinde eksitatör sinaplar daha erken, inhibitör nöronlar nispeten daha geç geliřtiklerinden, küçük yařlarda nöbet eřięinin düşük olduęu, nöbete ve uzamıř nöbete yatkınlıęın arttıęı bilinmektedir. Beyin matürasyonu ile birlikte inhibitör etkileri gittikçe geliřen gamma aminobutirik asit reseptörleri (GABAR), normalde inhibitor olmalarına karřılık geliřmekte olan beyinde eksitasyona aracılık etmektedir. Yine nöbetin uzamasıyla, GABAR özelliklerinde deęişiklik olmakta ve hipokampus CA1 bölgesinde ve dentat girusta GABAR aracılı inhibisyon, azalmaktadır. Ayrıca uzamıř nöbetlerde GABAR' nin benzodiazepin ve çinko duyarlılıęının azaldıęı ancak barbiturat duyarlılıęının aynı kaldıęı bilinmektedir.

Hipoksi, hiperkarbi, hipotansiyon ve hipertermiye neden olan uzamış nöbet, beyindeki artmış oksijen ve glukoz kullanımına karşılık azalmış beyin kan akımı nedeniyle nöronal hasarlanma ile sonuçlanmaktadır. Uzamış nöbet, nöron zedelenmesi yanında, *mossy* liflerinde filizlenme ve inhibitor internöronların kaybı gibi çeşitli yapısal değişikliklere de neden olmaktadır. Nöron ölümü özellikle hipokampusun hilus bölgesindedir ve nöbet sırasında oluşan hücre dışında aşırı glutamat birikiminin bir sonucudur. Glutamat, N-Methyl-D-aspartat (NMDA) reseptörleri aracılığı ile hücre içi kalsiyum artışına, artmış kalsiyumda hücre içinde nitrik oksid sentaz, protein kinaz C, fosfolipaz, proteaz, endonukleaz gibi hücre için çeşitli toksik enzimleri tetiklemekte ve nöron ölümüne neden olmaktadır. SE sonrası granül hücreleri arasındaki eksitator bağlantılar artmakta (*mossy* liflerinde filizlenme), yeni oluşumlar hilustaki nöron kaybı ile birlikte SE sonrası nöbet tekrar riskini arttırmaktadır. Tüm bu anatomik ve fizyolojik değişiklikler SE sonrası haftalar veya aylar sonra ortaya çıkabilecek yeni nöbetlere de zemin oluşturmaktadır.

6. Klinik

Bilinç bozukluğuna eşlik eden fokal veya jeneralize motor hareketlerin varlığı klinik nöbeti düşündürürken bu sürecin uzaması kolaylıkla SE' u akla getirmektedir. Ancak nöbet süresi uzadıkça klinik bulgular belirsizleşip yüzde ve ekstremitelerde silik kasılmalar haline dönüşebilir. Parsiyel veya absans SE sırasında, motor hareketler belirsiz olabilir, konfüzyon veya değişik düzeylerde bilinç bozukluğu tek bulgu olabileceğinden tanıda EEG çok yardımcıdır. Özellikle epileptik olduğu bilinen hastalarda devam eden bilinç değişiklikleri SE için uyarıcı olmalıdır.

Jeneralize SE sırasında ise tam bilinç kaybı, tonik, klonik veya tonik-klonik kasılmalar görülebilirken kasılmalar simetrik veya asimetrik olabilir. Bu dönemde EEG'de çoğunlukla devamlı epileptik deşarjlar görülebilmektedir. Belirgin kasılmaların silik kasımlara dönüşmesi, gelişen ağır ansefalopati nedeniyle motor iletimin bozulması sonucudur. Klinik nöbeti durmuş olsa bile elektrografik nöbetleri devam eden hastalarda nörolojik zedelenmenin devam ettiği bilindiğinden SE tedavisine devam edilmelidir.

SE uzadıkça belirginleşen sistemik etkiler, erken ve geç dönem etkiler olarak ikiye ayrılabilir. Erken dönemde aşırı adrenalın ve noradrenalin salınımına bağlı hipertansiyon, taşikardi, hiperglisemi ve laktik asit artışı görülebilir. Aşırı sempatik aktivite, taşikardi ve ölümcül aritmilere neden olabilmektedir. Hipoventilasyon, hipoksi ve respiratuar asidoza yol açar. Nöbet süresi 30 dakikayı geçince kan basıncı ve glukoz normalleşmeye veya düşmeye

başlarken hipertermi ve solunum yetmezliği belirginleşir. Hipertermi, prognozu kötüleştirileceği ve nöronal hasarlanmayı arttıracığı için ivedilikle tedavi edilmelidir. Rabdomyoliz sonucu gelişen myoglobinuri böbrek yetmezliğine neden olabilir.

Klinik evreleri;

- ◆ Prodromal evre
- ◆ Başlangıç evresi (0-5 dk)
- ◆ Erken evre (5-30 dk)
- ◆ Yerleşmiş status (30-60 dk)
- ◆ Refrakter status (60-90 dk)
- ◆ Postiktal evre

7. Tanı

Klinik nöbetin uzaması durumunda kolaylıkla SE düşünülse bile bazı nonepileptik bozuklukların, özellikle de hareket bozukluklarının SE ile karışabileceği akılda tutulmalıdır. Bu nedenle, devam eden bilinç bozukluğu ve motor fenomen nedeniyle epileptik nöbet şüphesi taşıyan bir hastada EEG’de fokal veya jeneralize devamlı epileptik aktivite görülmesi ile kesin SE tanısı konulur. EEG, çoğunlukla klinik ile uyumlu olup gerek SE tanımlanmasında gerek tedavinin takibinde gerekse nöbetin sonlanmasını belirlemede çok önemlidir. EEG, özellikle konvülsif ve nonkonvülsif status ayırımında; nonkonvülsif statuslarda ise absans status ile kompleks parsiyel status ayırımında vazgeçilmez tanı aracıdır. Rütin hematolojik, biyokimyasal, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri her olguda bakılsa da hastanın kliniğine göre karar verilecek mikrobiyolojik incelemeler, BOS incelemeleri ve başta MR olmak üzere beyin görüntüleme yöntemleri SE etyolojisini ve tetikleyici nedenleri belirlememize yardımcı olacaktır.

8. Tedavi

A. Genel prensipler

SE, acil nörolojik bir durum olup morbidite ve mortaliteyi önlemek için hızla tedavi edilmesi gerekir. Akut ve uzamış nöbet yönetimi ve tedavisi genel olarak altı aşamada planlanabilir;

1. Hastane öncesi müdahale (rektal diazepam, nazal-bukkal midazolam)
2. Vital fonksiyonların korunması ve uygun şekilde devamlılığının sağlanması
3. Klinik ve/veya elektrografik nöbeti durdurmak için ilaç tedavisinin düzenlenmesi
4. SE nedeninin saptanması ve tedavisi (ateş, ilaç düzeyi, enfeksiyon, elektrolit bozukluğu vs.)
5. Metabolik bozuklukların düzeltilmesi ve sistemik komplikasyonların önlenmesi
6. Takipte gelişebilecek yeni nöbetlerin önlenmesine yönelik uygun antiepileptik ilaçların planlanması

Önemli not

Hastane öncesi rektal diazepam, nazal veya bukkal midazolam yapılması oldukça önemli ve yararlıdır. Bu uygulama ile nöbet daha çabuk sonlanırken komplikasyon riski belirgin şekilde azalmaktadır. Sık nöbet geçiren ve daha önce uzamış nöbet öyküsü olan epilepsili çocukların ailelerine bu yol öğretilmelidir. Ancak iki dozdan fazla benzodiazepin verilmesinin yoğun bakım gereksinimini arttırdığı bilindiğinden acil servis öncesi tedaviler göz önüne alınmalı ve hasta yerleşmiş SE kabul edilerek üçüncü basamağa geçilmelidir.

B. Uygulama;

- ◆ Havayolu açıklığı sağlanır
- ◆ Baş ve boyun uygun pozisyona getirilerek nazal kanül veya maske ile %100 oksijen verilir
- ◆ Serum fizyolojik ile damar yolu açılır ve çocuğun yaşına uygun mayi ile dolaşımın devamlılığı sağlanır
- ◆ Kan basıncı, kalp hızı, solunum sayısı, O₂ satürasyonu ve vücut ısısı monitörize edilir
- ◆ Kan şekeri, kan gazları, elektrolitler, BUN, Cr, Ca, Mg, P, kan sayımı, antiepileptik ilaç seviyeleri, kültür, virolojik ve toksikolojik çalışmalar için kan alınır
- ◆ Damar yolundan %50 glukoz 2 ml/kg veya %25 glukoz 2-4 mg/kg bolus olarak verilir
- ◆ Nöbet devam ediyorsa İV diazepam 0.3 mg/kg dozda, damar yolu açılmamışsa rektal 0.5 mg/kg dozda yapılır
- ◆ Nöbet hala devam ediyorsa hasta yoğun bakım ünitesine alınır, solunumun uygun şekilde devamı için gerekirse entübe edilir

- ◆ Mmkinse EEG monitrizasyonu yapılır ve SE protokolne gre ila tedavi prosedrleri sırayla uygulanır
- ◆ SE tedavisinde kullanılan ilalar ve zellikleri Tablo 2’de, tedavi aamaları Tablo 3’de gsterilmiřtir.

C. İla tedavisi

İdeal ila; kolay uygulanabilen, hızlı ve geniř teraptik etkili olmalıdır. Bu amala bařlangı ilacı olarak **benzodiazepinler** (lkemizde **lorazepam** bulunmadığından **diazepam** veya **midazolam**) tercih edilmelidir. Tekrarlanan benzodiazepine cevap yoksa intravenz **fenitoin** ve/veya **fosfenitoin** sonrasında da **intravenz fenobarbital** verilir. Ancak **fosfenitoin** ve **intravenz fenobarbitalin** de lkemizde bulunmadığını unutmamak gerekir. Fenitoin infzyonu sonrasında veya alternatif olarak İV **valproat** veya İV **levetirasetam** verilebilir.

Nbet hala kontrol edilemediyse artık **direnli SE** olarak kabul edilir ve **midazolam** İV devamlı infzyonla verilir. Bir sonraki aamada ise **thiopental**, **pentobarbital** ya da **propofol** gibi ilalar İV devamlı infzyonla verilebilir. Yanıt alınamayan durumlarda nromskler blokaj ile birlikte **halotan** anestezisi uygulanır. Son dnemlerde nazogastrik sonda ile **topiramet** veya **lakozamid** verilmesi bazı olgularda etkili bulunmuřtur.  yařından kk ocuklarda **pridoksin**, byk ocuklarda ise **tiamin** verilmesi de gereklidir.

9. Prognoz

SE, ocukluk ağıında daha iyi bir prognoza sahiptir. Bir yař altındaki bebeklerde ve yenidoğanda hem daha sık grlmekte hem de morbidite ve mortalite daha yksektir. Mortalite oranı %3-11, nrolojik sekel oranı %20-34 arasında bildirilmektedir. Mortalite ve morbidite oranı menenjit, ensefalit, kafa travması ve inme gibi nedenlere baėlı en yksek iken; bilinen epileptik hastalarda ilaca uyumsuzluk veya direnlilik nedeniyle geliřen olgularda ikinci sıradadır. Febril SE ve ilk nbeti SE ile bařlayan idiyopatik epilepsilerde ise morbidite olduka dřktr. SE tekrar riski %10-25 arasında olup semptomatik nedenler varlığında veya progressif nrodejeneratif hastalıklarda bu oran %55’ e kadar ykselebilmektedir. Ayrıca nbetin 60 dakikadan uzun srmesi, BOS’ ta nron spesifik enolaz ve laktat artışı kt prognoz gstergeleri olarak kabul edilmektedir.

10. Komplikasyonlar

- ◆ Apne, hipoksi, anoksi
- ◆ Hipertansiyon-hipotansiyon-hipertermi
- ◆ Solunum bozuklukları, pulmoner ödem, pnömoni,
- ◆ Taşikardi, bradikardi, aritmi, konjestif kalp yetmezliği, kardiyak arrest,
- ◆ Prolaktin yüksekliği, hiperglisemi, plazma kortizol yüksekliği
- ◆ Dehidratasyon, asidoz, beyin ödemi
- ◆ İntravasküler koagülasyon,
- ◆ Rabdomyoliz, CPK artışı, myoglobinüri
- ◆ Oligüri, üremi, renal tubuler nekrozis,

Kaynaklar

1. Morton LD and Pellock JM. Status Epilepticus. Swaiman KF, Ashwal S, Ferriero DM, Schor NF (eds). In: Swaiman's Pediatric Neurology, Fifth ed. Elsevier 2012: 798-810.
2. Haspolat Ş. Status epileptikus. Çocuk nörolojisi kitabı. 2010:327-32.
3. Riviello Jr. James J. and Holmes GL.. The Treatment of Status Epilepticus. Seminars in Pediatric Neurology, Vol 11, No 2 (June), 2004: pp 129-138
4. Lesczyszyn DJ and Pellock JM. Status epilepticus. In: Pediatric Epilepsy: Diagnosis and therapy. Pellock JM, Dodson WE, Bourgeois BF (eds). Demos Medical Publishing (2end ed). 2000: 275-290.
5. Pellock JM, Marmarou A, DeLorenzo R. Time to treatment in prolonged seizure episodes. Epilepsy Behav. 2004 Apr;5(2):192-6.

Tablo 1: Status epileptikus sınıflaması

1. PARSİYEL SE:

a) Konvülzif

- Tonik
- Klonik

b) Nonkonvülzif

- Basit (fokal motor, fokal duysal, epilepsia parsialis continua, adversif SE)
- Kompleks parsiyel (uzamış epileptik konfüzyonel durum, Temporal lob SE, Psikomotor SE)

2. JENERALİZE SE:

a) Konvülzif

- Tonik-klonik (grandmal, konvülzif epileptik status)
- Tonik
- Klonik
- Myoklonik (myoklonik status epileptikus)

b) Nonkonvülzif

- Absans (diken-dalga stuporu, 3 Hz veya daha yavaş diken-dalga status epileptikus)

c) Tanımlanamayan

- Subtle (epileptik koma)
- Neonatal (erratik SE)

Tablo 2: Status epileptikus tedavisinde kullanılan ilaçlar ve özellikleri

İLAÇ	BAŞLANGIÇ DOZU	VERİLME ŞEKLİ (İV-İnfüzyon)	DEVAM DOZU (İV-İnfüzyon)	YARILANMA ÖMRÜ	YAN ETKİ
Diazepam	0.3 mg/kg	En fazla 10 mg/doz	1-16 µg/kg/dk	28-54 saat	Solunum baskılanması, hipotansiyon

Lorazepam	0.1 mg/kg	2 mg/dk, 2-4 mg	-	8-25 saat	Solunum baskılanması
Fenitoin	15-20 mg/kg	SF içinde 1 mg/kg/dk	-	24-48 saat	Allerji, aritmi, hipotansiyon
Fosfenitoin	20 mg/kg	3 mg/kg/dk	-	24 saat	Hipotansiyon
Fenobarbital	20 mg/kg	50 mg/dk	-	70 saat	Solunum baskılanması
Midazolam	0.2 mg/kg	-	1-10 µg/kg/dk	-	Hipotansiyon
Pentobarbital	5 mg/kg	1-5 mg/kg/saat	1-5 mg/kg/saat	10-20 saat	Hipotansiyon
Valproat	20-40 mg/kg	3 mg/kg/dk	5 mg/kg/saat	15 saat	Hipotansiyon, kollaps, hepatotoksisite
Levetirasetam	30-60 mg/kg	15-30 dk	30-60 mg/kg/gün		
Thiopental	3-5 mg/kg	-	3-5 mg/kg/saat	12-36 saat	Hipotansiyon
Propofol	1mg/kg	-	En fazla 4 mg/kg/saat	2 saat	Metabolik asidoz

Tablo 3: Status Epileptikus Tedavi Protokolü		
BASAMAK	SÜRE	UYGULAMA
0	0	1. Hastane öncesi <i>rektal diazepam</i> 0.3-0.5 mg/kg veya <i>bukkal-nazal midazolam</i> 0.1-0.3 mg/kg
1	0-5 dk	1. Airway konularak solunum yolu açıklığı ve devamı sağlanıp oksijen verilir 2. Damar yolu açılarak, yaşına uygun mayi ile dolaşım sağlanır 3. Vücut ısısı, nabız, kan basıncı, solunum sayısı ve O₂ satürasyonu, EKG ve mümkünse EEG monitorizasyonu yapılır

		<p>4. Antikonvulzan ilaç düzeyi, glukoz (stikle kontrol edilir), elektrolitler, kalsiyum, BUN, kreatin ve tam kan tetkiki için kan alınır</p> <p>5. Gerekliyse antipiretik verilir ve sık aspire edilir</p>
2	6-9 dk	1. Glukoz İV olarak %50 dekstrozdandan 2 ml/kg veya %25 dekstrozdandan 2-4 ml/kg dozda verilir
3	10-30 dk	<p>1. Diazepam; 0.3 mg/kg İV 2 mg/dk hızda veya midazolam; 0.2 mg/kg İV verilir (Damar yolu yoksa; rektal diazepam 0.3-0.5 mg/kg veya bukkal-nazal midazolam 0.1-0.3 mg/kg verilebilir)</p> <p>2. Fenitoin; 20 mg/kg ve 1 mg/kg/dk veya 50 mg/dk hızda SF içinde İV infüzyonla verilir (Kan basıncı ve EKG monitorizasyonu ile bir sonraki basamağa geçmeden fenitoin 10 mg/kg dozda tekrarlanabilir)</p> <p>Alternatif olarak;</p> <p>3. Valproat 20-40 mg/kg İV 3-6 mg/kg/dk infüzyon hızında verilebilir veya</p> <p>4. Levetirasetam 30-60 mg/kg İV 15-30 dk sürede infüzyonla verilebilir</p>
4	31-59 dk	1. Nöbet devam ediyorsa Fenobarbital 20 mg/kg İV 50 mg/dk hızı geçmeyecek şekilde infüzyonla verilir (Fenobarbital İV formu bulunmadığında bir sonraki basamağa geçilebilir)
5	60 dk	<p>Nöbetin durdurulması hala başarısızdıysa aşağıdaki seçeneklerden biri tercih edilir</p> <p>1. Midazolam 0.2 mg/kg İV yüklemenden sonra 1-2 µg/kg/dk infüzyon hızında verilir her 15 dakikada artırılarak 10 µg/kg/dk infüzyon hızına kadar çıkılır ve 24-48 saat tedaviye devam edilir</p> <p>2. Pentobarbital, EEG' de burst supresyon paterni çıkıncaya kadar 5 mg/kg İV verilir ve pentobarbital anestezisi 1-5 mg/kg/saat infüzyonla verilerek yaklaşık 4 saat sürdürülür. Daha sonra infüzyon hızı azaltılır. Eğer yeniden nöbet başlar ya da EEG de jeneralize deşarjlar çıkarsa prosedür tekrarlanır, değilse 12-24</p>

		saatte infüzyon sonlandırılır 3. Thiopental, 2-5 mg/kg İV yüklemekten sonra gerektiğinde 1-5 mg/kg/saatte bir İV tekrarlanır 4. Propofol, 1-2 mg/kg İV yüklemekten sonra 2-3 mg/kg/saat infüzyon hızında verilir (Yan etkiler açısından propofol tedavisi mümkün oldukça kısa tutulmalıdır)
6	61-90	1. Nöbet hala kontrol edilemediyse Halothan ve Nöromüsküler blokaj ile birlikte Genel anestezi uygulanır.
Not: 1. Mümkünse sürekli EEG monitörizasyonu yapılmalı 2. İnfantil spazm, neonatal nöbet veya 3 yaşından küçüklerde EEG monitörizasyonu ile birlikte İV 100 mg Pridoksin 3. Büyük çocuklarda 100 mg İM Tiamin verilmeli		



Türkiye Millî Pediatri Derneđi
1958



TÜRKİYE MİLLİ PEDIATRİ DERNEĐİ

Cinnah Caddesi 35/6 Çankaya-Ankara

Tel: 0312 438 19 34 Faks: 0312 438 19 35

Web: www.millipediatri.org.tr

TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİSİ DERNEĐİ

Güvenlik Caddesi No:129/1 A. Ayrancı-Ankara

Tel: 312 467 51 61 Faks: 312 467 46 56

Web: www.cnd.org.tr