BETHLEM MİYOPATİSİ (KOLLAJEN VI) — ACİL MÜDAHALE PLANI

Nörolojik ve Genetik Hastalıklar Derneği (Nörogender) · norogender.org · Prof. Dr. Burak Tatlı danışmanlığında hazırlanmıştır

BU ÇOCUĞUN KOLLAJEN VI MİYOPATİSİ VARDIR — SÜKSİNİLKOLİN KULLANILMAZ · SOLUNUM, YÜRÜRKEN BİLE ETKİLENEBİLİR

1 · ÇOCUĞUN BİLGİLERİ (hekiminizle birlikte doldurunuz)

ADI SOYADI _____ DOĞUM TARİHİ _____ GÜNCEL KİLO (KG) / TARİH _____

ANNE/BABA ADI — TELEFON _____ İZLEYEN HEKİM — TELEFON _____ TERCİH EDİLEN HASTANE _____

GENETİK TANI (GEN / VARYANT) _____ ALERJİLER _____ KAN GRUBU _____

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · KRİZ / HASTALIK GÜNÜNDE — EVDE VE OKULDA

1. **Solunum enfeksiyonunda erken başvurun;** öksürük zayıfsa sekresyon desteği isteyin.
2. Germe rutinini hastalıkta da sürdürün; **uzun yatak istirahatinden kaçının**.
3. Düşmede şiddetli ağrı/şekil bozukluğu → hareket ettirmeden yardım çağırın.
4. Ameliyat-alçı sonrası **erken hareket** planını hekiminizle kurun.
5. İlaçları aksatmayın.

ACİLE BAŞVURU EŞİKLERİ — 112

- Nefes darlığı, hızlı-yüzeysel soluma, morarma.
- **Sabah baş ağrısı + gündüz aşırı uyuklama**nın belirginleşmesi (gece solunum yetersizliği olabilir).
- Yutma güçlüğü/beslenememe.
- Düşme sonrası şiddetli ağrı (kırık şüphesi).
- Acile giderken **bu formu ekibe verin**.

4 · BU ÇOCUKTA RİSKLİ DURUMLAR — ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

□ Ameliyat-anestezi (SÜKSİNİLKOLİN KULLANILMAZ — önceden bildirin)

□ Uzun immobilizasyon/alçı (kontraktürleri hızlandırır — erken mobilizasyon) □ Solunum yolu enfeksiyonları

□ Keloid eğilimi (cerrahi kesilerde not) □ Diğer: _____

© Nörogender — Nörolojik ve Genetik Hastalıklar Derneği · Prof. Dr. Burak Tatlı danışmanlığında · norogender.org

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — BETHLEM / KOLLAJEN VI

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ KOLLAJEN VI MİYOPATİSİNE ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Solunum: Diyafram tutulumu **hasta yürürken bile** gelişmiş olabilir (Ullrich ucunda belirgindir). Alt solunum yolu enfeksiyonunda hipoventilasyon eşiğini düşük tutunuz; ileri olguda **O_2'yi kan gazı izlemi olmadan tek başına vermekten kaçınınız** — gerektiğinde NIV önceliklidir.

2) Anestezi: Süksinilkolin kullanılmaz; nöromusküler hastalık çerçevesinde dikkatli planlama + postoperatif solunum izlemi ve **erken mobilizasyon** (immobilizasyon kontraktürleri hızlandırır).

3) Kalp tipik olarak KORUNUR; CK normal/hafif yüksektir: hafif CK yüksekliğini akut kas yıkımı sanmayınız; semptomsuz çocukta kardiyak panik gereksizdir (bazal eko-EKG dosyasında olabilir).

PRATİK YAKLAŞIM (ÖZET)

- Satürasyon + (gerektiğinde) kan gazı; sekresyon desteği; enfeksiyonda antibiyotik eşiği kliniğe göre.
- Kırık/alçı gerektiren durumda ortopediyle **kısa immobilizasyon + erken fizyoterapi** planlayınız.
- Cerrahi kesilerde keloid eğilimini not ediniz.
- Nöbet bu tanının bileşeni değildir; bilinç değişikliğinde diğer nedenler aranır (CO_2 retansiyonu dahil).

EK NOTLAR

- Biliş tamamen normaldir — yaşına uygun iletişim kurunuz.
- Eklem sertlikleri pozisyonlamada zorlayabilir; nazik davranınız.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)	KURUM / TELEFON	TARİH	İMZA / KAŞE

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okulda, bir kopya yanınızda bulunsun; her ameliyat öncesi anestezi ekibine gösteriniz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/bethlem-miyopatisi**

TIBBİ BİLGİ NOTU — BETHLEM / ULLRICH (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

Akademik özet · Nihai tanı ve tedavi kararları hastayı değerlendiren hekime aittir

KOLLAJEN VI İLE İLİŞKİLİ MİYOPATİLER NEDİR?

COL6A1-3 varyantları (sıklıkla otozomal baskın, baskın-negatif; çekinik formlar da var) bir yelpaze yapar: hafif uçta **Bethlem miyopatisi** (yavaş ilerleyen proksimal güçsüzlük + **parmak fleksör-dirsek-Aşil kontraktürleri** + keloid/folliküler hiperkeratoz; CK normal/≤5x), ağır uçta **Ullrich KMD** (erken ağır güçsüzlük, distal hiperlaksite + proksimal kontraktür, erken solunum yetmezliği). **Kardiyak tutulum beklenmez; solunum (diyafram) ambulatuvar hastada bile etkilenebilir** — sırtüstü FVC düşüşü erken ipucudur.

YÖNETİM ÇERÇEVESİ

Solunum: yıllık oturarak+sırtüstü FVC; gece hipoventilasyon semptomlarında polisomnografi/kapnografi; eşik karşılanırsa gece NIV. **Anestezi:** süksinilkolin kontrendike kabul edilir; nondepolarizanlarda titrasyon; postop atelektazi-hipoventilasyon izlemi. **Ortopedi:** germe + gece ortezleri esastır; Aşil uzatma seçili olguda; skolyoz izlemi; **immobilizasyon en aza indirilir**. Baskın-negatif varyantlara alele özgü ASO yaklaşımları **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir.**

AKUT BAŞVURU ÖNERİLERİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

Solunum enfeksiyonunda satürasyon + klinik; gerektiğinde kan gazı (CO_2); sekresyon yönetimi; NIV eşiği düşük. Kırıkta kısa immobilizasyon + erken fizyoterapi. CK hafif yüksekliği izole bulgu olarak ileri tetkik gerektirmez; belirgin yükselişte standart rabdomiyoliz yaklaşımı.

Kaynak çerçevesi: Kollajen VI miyopatileri bakım önerileri ve nöromusküler anestezi kaynaklarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/bethlem-miyopatisi**