BETHLEM / KOLLAJEN VI — RUTİN İZLEM TAKVİMİ

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

BU BELGE RUTİN İZLEM İÇİNDİR — SABİTLER: KONTRAKTÜR HARİTASI + GERME PROGRAMI + YILLIK SOLUNUM (SIRTÜSTÜ FVC)

TANI ANINDA YAPILMASI GEREKENLER (BAZAL HARİTA)

- **Genetik doğrulama (COL6A1-3) + danışmanlık:** sıklıkla otozomal baskın — **ebeveyn muayenesi** (parmak kontraktürü, cilt) ve %50 geçiş; çekinik formlar anlatılır; VUS 1-2 yılda bir reanaliz.
- **Eklem-kontraktür haritası** ölçülerek kaydedilir (parmak, dirsek, Aşil, kalça) · germe programı + gece ortezleri başlanır.
- **Solunum bazalı:** yapabilen yaşta oturarak + **sırtüstü FVC**; gece hipoventilasyon soruları dosyaya · **bir kez bazal EKG-eko** (kalp tipik korunur) · cilt değerlendirmesi (keloid/hiperkeratoz) · CK bazal · anestezi uyarı kartı (süksinilkolin) verilir.

YAŞ DÖNEMLERİNE GÖRE İZLEM

DÖNEM	YAPILMASI GEREKENLER
0-6 yaş	Bebeklikte tortikolis-kalça kontrolü · germe rutini oyunlaştırılır; gece ortezlerine alışma · kontraktür haritası 6-12 ayda bir · kaba motor hedefleri FTR ile · solunum enfeksiyonlarında erken temas
6-12 yaş	**SFT yıllık başlar (oturarak + sırtüstü)** · skolyoz muayenesi yıllık · okulda beden eğitimi uyarlaması (düşük-orta yoğunluk; eksantrik aşırı yükten kaçınma) · Aşil kısalığı izlemi; seçili olguda cerrahi görüşmesi · kilo-beslenme
12-18 yaş	SFT yıllık; **sırtüstü düşüş/semptomda uyku değerlendirmesi** · skolyoz (büyüme atağında 6 ayda bir muayene) · kontraktür cerrahisi kararları bireysel · ehliyet-meslek yönlendirmesi · erişkinliğe geçiş planı
Erişkin	SFT yıllık sürer; gece NIV gereksinimi değerlendirilir · ambulasyon yardımcıları zamanında planlanır (enerji tasarrufu) · eklem-ağrı yönetimi · aile planlamasında %50 geçiş danışmanlığı

Not: Bu tanının iki sessiz riski **gece hipoventilasyonu** (yürüyen hastada bile) ve **immobilizasyonla hızlanan kontraktürlerdir**; yıllık sırtüstü FVC ve kesintisiz germe programı izlemin omurgasıdır.

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

BETHLEM / KOLLAJEN VI — İZLEM KAYIT ÇİZELGESİ

Yapılan incelemelerin tarihlerini işleyiniz; kontrole gelirken bu sayfayı getiriniz

İNCELEME KAYITLARI

İNCELEME	ÖNERİLEN SIKLIK	EN SON YAPILDI	PLANLANAN SONRAKİ
Kontraktür haritası (ölçülü)	6-12 ayda bir		
SFT — oturarak + sırtüstü FVC	Yıllık (okul çağından itibaren)		
Uyku/hipoventilasyon sorgusu	Her vizitte; semptomda uyku çalışması		
Skolyoz muayenesi	Yıllık; büyüme atağında 6 ayda bir		
Germe + gece ortezi programı	Her vizitte gözden geçirilir		
Bazal EKG-eko	Tanıda bir kez; yeni kardiyak semptomda tekrar		
CK	Bazalde; rutinde gerekmez		
Cilt değerlendirmesi	Yıllık (keloid-hiperkeratoz)		
Diş	6 ayda bir		
Aile muayenesi + genetik danışma	Tanıda; VUS 1-2 yılda bir		

HER KONTROLDE SORGULANIR

□ Sabah baş ağrısı / gündüz uyuklama □ Germe-ortez uyumu □ Merdiven-yürüme değişimi □ Yeni eklem sertliği

□ Planlı ameliyat var mı (süksinilkolin notu!) □ Kilo

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD) _____

KURUM / TELEFON _____

TARİH _____

İMZA / KAŞE _____

Kaynak çerçevesi: Kollajen VI miyopatileri bakım önerileri ile uyumlu, aile ve hekim için hazırlanmış özettir; **aralıklar çocuğun bulgularına göre hekimince kişiselleştirilir.** Ayrıntılı rehber + acil planı: **norogender.org/saglik-yazilari/bethlem-miyopatisi**