KALITSAL POLİNÖROPATİ (CMT) — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN CMT'Sİ VARDIR — VİNKRİSTİN KONTRENDİKEDİR · HIZLI KÖTÜLEŞME CMT DEĞİLDİR (TEDAVİ EDİLEBİLİR NEDEN ARANIR)

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 · GÜNLÜK DİKKAT / SORUN ANINDA — EVDE VE OKULDA

1. Duyusu az ayakta **her akşam cilt kontrolü**; yara-yanık fark ederseniz üstüne basmayı azaltın, pansuman + başvuru.
2. Burkulmada buz-istirahat; şişlik/şekil bozukluğunda görüntüleme için başvurun.
3. **Günler içinde artan güçsüzlük** fark ederseniz beklemeyin (aşağıdaki eşik).
4. Yeni ilaç yazıldığında "CMT'ye uygun mu?" diye hekiminize sorun.
5. HNPP'de: uzun bası (bacak bacak üstüne, dirsek) sonrası uyuşma-güçsüzlük → bası kaynağını kaldırın.

ACİLE BAŞVURU EŞİKLERİ — 112

- **Günler-haftalar içinde ilerleyen güçsüzlük**, yürüyüşün hızla bozulması, yutma/solunum zorluğu → bu CMT'nin doğası DEĞİLDİR (tedavi edilebilir neden aranmalı).
- Akut tek kol/ayak felci (bası sonrası — HNPP).
- Duyusuz ayakta kızarık-akıntılı yara, ateş (enfeksiyon).
- Şiddetli, yeni başlayan nöropatik ağrı atağı.
- Acile giderken **bu formu ekibe verin**.

4 · RİSKLİ DURUMLAR — ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

□ KEMOTERAPİ GEREKİRSE: **VİNKRİSTİN KONTRENDİKE** — onkoloğa bu formu gösterin

□ Nörotoksik ilaçlar (amiodaron, uzun metronidazol/nitrofurantoin, kolşisin, yüksek doz B6…) hekim süzgeciyle

□ Ameliyat: pozisyon/bası noktaları ve turnike dikkat (özellikle HNPP) · belirgin kas erimesinde süksinilkolinden kaçınılır

□ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — CMT / KALITSAL POLİNÖROPATİ

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ CMT'YE ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) VİNKRİSTİN KONTRENDİKEDİR: CMT'li (ve PMP22 taşıyıcısı) hastada tek kürle bile **ağır, kalıcı quadriparezi** bildirilmiştir. Onkolojik tedavi planlanıyorsa protokol bu tanıya göre düzenlenmelidir; diğer nörotoksik ajanlarda da (platinler, talidomid…) dikkat gerekir.

2) Akut/subakut kötüleşme CMT'ye bağlanmaz: CMT yıllarla ilerler. Günler-haftalar içinde ilerleyen güçsüzlük, proksimal tutulum, yutma-solunum etkilenmesi → **GBS ya da süperpoze CIDP** düşünülmeli (BOS, iletim blokları) — bunlar **tedavi edilebilir** tablolardır, fırsat kaçırılmamalıdır.

3) Bası-pozisyon (özellikle HNPP): ameliyat pozisyonu, turnike, alçı ve sedyede uzun bası akut sinir felci yapabilir — bası noktalarını yastıklayınız, turnike süresini en aza indiriniz. Belirgin atrofisi olan hastada **süksinilkolinden kaçınınız** (hiperkalemi riski).

PRATİK YAKLAŞIM (ÖZET)

- Duyu azlığı olan ayakta yara/selülit ve gizli travmayı (kırık) aktif arayınız; alçıda bası yarası riskini anlatınız.
- Nöropatik ağrı alevlenmesinde standart basamaklar kullanılabilir; sendrom-özel yasak yoktur (vinkristin dışında).
- Yeni reçetede nörotoksisite listesine bakınız; zorunlu kullanımda izlem planlayınız.

EK NOTLAR

- Refleksler zaten alınamayabilir; muayene bulgularını bazale göre yorumlayınız (aileye sorunuz).
- Biliş normaldir — yaşına uygun bilgilendirme yapınız.

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; onkoloji/ameliyat görüşmelerinde mutlaka gösteriniz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/kalitsal-polinoropatiler**

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

TIBBİ BİLGİ NOTU — CMT (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

KALITSAL POLİNÖROPATİLER NEDİR?

CMT/HMSN (~1/2.500): en sık **CMT1A (PMP22 duplikasyonu, AD, demiyelinizan)**; delesyonu **HNPP** (basıya duyarlı felçler) yapar; CMTX (GJB1), CMT2 (aksonal; MFN2 erken-ağır olabilir) ve çekinik CMT4 diğer ana gruplardır. Klinik: distal güçsüzlük-atrofi, pes kavus, arefleksi, duyu kaybı; **yavaş** seyir. EMG'de kalıtsal demiyelinizan formda yavaşlama **uniform**dur — yamalı/asimetrik yavaşlama ve iletim blokları **CIDP** lehinedir (CMT zemininde süperpoze CIDP tedaviye yanıt verir).

İLAÇ-GİRİŞİM GÜVENLİĞİ

Vinkristin mutlak kaçınılır (subklinik taşıyıcıda bile fulminan nöropati). Nörotoksik ajanlarda (platinler, taksanlar, bortezomib, amiodaron, kolşisin, nitrofurantoin, uzun metronidazol, aşırı piridoksin) risk-yarar hekim süzgeciyle. **Anestezi:** bası noktaları ve turnike özeni (HNPP'de kritik); belirgin denerve atrofide süksinilkolin kaçınılır; rejyonel teknikler olgu bazında değerlendirilir.

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

Subakut kötüleşmede GBS/CIDP değerlendirmesi (BOS, EMG, gerekirse IVIG kararı nörolojiyle); HNPP bası felcinde dekompresyon-bekleme ve fizyoterapi; duyusuz ayak enfeksiyonlarında düşük eşikli görüntüleme-debridman kararı. Rutin status/nöbet bileşeni yoktur.

Kaynak çerçevesi: CMT bakım önerileri ve nörotoksisite literatürüyle uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/kalitsal-polinoropatiler**