ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN DİSTONİSİ VARDIR — YAYGIN AĞRILI DURMAYAN KASILMA = STATUS DYSTONICUS: ACİLDİR · DBS'LİYSE ÖNCE PİL KONTROLÜ

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 _____

L-DOPA / TRİHEKSİFENİDİL DOZU _____ DBS (DERİN BEYİN STİMÜLASYONU) ☐ Yok ☐ VAR — merkez/tel: _____ SON BOTULİNUM TARİHİ _____

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · ALEVLENMEDE — EVDE / OKULDA

1. **Sakin kalın;** kasılmanın yaygınlığını-süresini not edin, **videoya alın**.
2. **Tetik arayın:** ateş-enfeksiyon, ağrı (diş-kabızlık), uykusuzluk, **atlanan ilaç dozu**.
3. **DBS'liyse pil/cihaz durumunu kontrol edin**; cihaz kartı yanınızda olsun.
4. Bol sıvı verin (içebiliyorsa); ağrıyı hekim önerisiyle kontrol edin.
5. Distoni ilaçlarını **atlamayın; asla aniden kesmeyin**.

112'Yİ ARAYIN / ACİLE GİDİN

- Kasılmalar **yaygın, ağrılı ve dinmekte zorlanıyorsa** (saatler içinde şiddetleniyor) → **status dystonicus olabilir — ACİL**.
- Yutma-solunumun etkilenmesi; **koyu (çay rengi) idrar** (kas yıkımı işareti).
- Yüksek ateş + yaygın sertlik birlikte.
- **DBS'li çocukta ani kötüleşme** → pil bitmiş olabilir; acile giderken cihaz merkezini de arayın.

4 · TETİKLEYİCİLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

☐ Yeni antiemetik/antipsikotik (metoklopramid dahil) sonrası ani boyun-göz krizi → AKUT DİSTONİK REAKSİYON (ilaçla dakikada düzelir)

☐ Ateş-enfeksiyon ☐ Ağrı (diş-kabızlık-kırık) ☐ Uykusuzluk-stres ☐ İlaç dozunun atlanması/kesilmesi ☐ DBS pil azalması

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ DİSTONİ İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Status dystonicus bir acildir: yaygın-ağrılı-dinmeyen kasılmalar → **CK + böbrek fonksiyonu + idrar (miyoglobinüri)**, agresif hidrasyon, ağrı-ateş kontrolü, **basamaklı sedasyon** (benzodiazepinle başlayınız; yanıtsızsa erken YBÜ — midazolam infüzyonu; klonidin/ek ajanlar uzmanla). **Tetik avı:** enfeksiyon, ağrı, **ilaç kesilmesi** ve **DBS pil bitmesi/arıza** — cihaz ekibini arayınız.

2) Akut distonik reaksiyonu tanıyınız: yeni antiemetik/antipsikotik (metoklopramid dahil) sonrası ani okülojirik kriz-tortikolis → **biperiden ya da difenhidramin ile dakikalar içinde düzelir**; nöbet değildir, EEG gerekmez; sorumlu ilacı kesiniz, karta işleyiniz.

3) DBS'li çocukta: ani kötüleşmede önce **pil-program kontrolü**; cihazı kapatmayınız, mıknatıs yaklaştırmayınız; **MR yalnız cihaz koşullarına göre** (cihaz ekibiyle); **diatermi yasaktır**; eksternal defibrilasyon gerekirse pedler cihazdan uzak yerleştirilir.

STATUS DYSTONİCUS — DEĞERLENDİRME VE BASAMAKLAR (ÖZET)

- **Laboratuvar:** CK, böbrek fonksiyonları, elektrolitler, idrar; ateşte enfeksiyon taraması.
- **Sedasyon basamağı:** benzodiazepin → yanıtsız/yutma-solunum riski → YBÜ (midazolam infüzyonu; ek ajanlar hareket-bozukluğu uzmanıyla). Distoni ilaçları kesilmez, enteral yol yoksa eşdeğer plan kurulur.
- **Ağrı-kaynak taraması:** diş, kabızlık, kırık-çıkık, idrar retansiyonu.
- **Wilson bilinmiyorsa** (yeni tanı): seruloplazmin-bakır örneği alınabilir — sonucu izleyen hekime bırakınız.

EK NOTLAR

- Dopa-yanıtlı distoni kullanıcısında L-dopa dozları aksatılmaz (kesilme belirgin kötüleştirir).
- Triheksifenidil alan çocukta antikolinerjik yük (idrar retansiyonu, ateşte terleme azlığı) hesaba katılır.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

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

Aileye not: Kasılma krizlerini videoya alınız; DBS cihaz kartını ve ilaç listesini her başvuruda gösteriniz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/cocukluk-distonileri**

TIBBİ BİLGİ NOTU — ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ NEDİR?

Çocukluk distonileri büyük oranda genetiktir: **DYT-TOR1A** (bacaktan jeneralizeye; DBS'e en iyi yanıt), **DYT-KMT2B** (jeneralize + kraniyoservikal/konuşma), **dopa-yanıtlı distoni** (gün içi dalgalanma; düşük doz L-dopa ile dramatik-kalıcı düzelme — "SP sanılan" tablo), **SGCE miyoklonus-distoni**, **ATP1A3** (günler içinde yerleşen distoni-parkinsonizm). Her çocukluk distonisinde **L-dopa denemesi** ve **Wilson taraması** yapılır; bazal ganglia MR'ı görülür. Komşu tablolar: PRRT2/PKD, GNAO1, CACNA1A. **Status dystonicus** (yaygın-ağrılı-dinmeyen kasılma; rabdomiyoliz-ABY riski) grubun gerçek acilidir.

TEDAVİ BASAMAKLARI — L-DOPA'DAN DBS'E

Basamaklar: L-dopa denemesi (karbidopa ile, düşük dozdan; DRD'de tanısal+ terapötik) → triheksifenidil (yavaş titrasyon; çocuklar yüksek dozu görece iyi tolere eder) ± baklofen/klonazepam; fokal-segmentalde **botulinum** (3-4 ay döngü); ilaç-dirençli jeneralize distonide **GPi-DBS** — TOR1A/KMT2B'de belirgin-kalıcı yarar; fiks deformiteler yerleşmeden **erken değerlendirme** önerilir ("son çare" değildir). Karışım tablolarda intratekal baklofen seçili olguda. Gen-spesifik yaklaşımlar **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir.**

AKUT YAKLAŞIM (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

Status dystonicus: CK-böbrek-idrar + agresif hidrasyon; tetik tedavisi; benzodiazepin → YBÜ-midazolam basamağı; distoni ilaçları sürdürülür; DBS'liyse pil-program kontrolü ve cihaz ekibi. **Akut distonik reaksiyon:** biperiden (ya da difenhidramin) — dakikalar içinde düzelme beklenir; sorumlu ilaç kesilir. **DBS:** MR cihaz-koşullu; diatermi yasak.

Kaynak çerçevesi: pediatrik distoni ve status dystonicus literatürü ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/cocukluk-distonileri**