KALITSAL SPASTİK PARAPAREZİ (SPG) — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN KALITSAL SPASTİK PARAPAREZİSİ VARDIR — HIZLI KÖTÜLEŞME BU HASTALIĞA YAZILMAZ · BAKLOFEN ANİDEN KESİLMEZ

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 _____

ORAL BAKLOFEN / TİZANİDİN DOZU _____ İNTRATEKAL POMPA ☐ Yok ☐ VAR — merkez/tel: _____ SON BOTULİNUM TARİHİ _____

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · ANİ KÖTÜLEŞMEDE — EVDE / OKULDA

1. **Sakin kalın;** neyin, ne hızla değiştiğini not edin (saat-gün).
2. Düşme olduysa **ağrı-şekil bozukluğu-basamama** kontrol edin.
3. **İdrar yapabiliyor mu** bakın (son işeme saati).
4. **Baklofen dozlarını atlamayın; asla aniden kesmeyin.**
5. Yürüyüşü **videoya alın** — karşılaştırma için çok değerlidir.

112'Yİ ARAYIN / ACİLE GİDİN

- **Pompalı çocukta** ateş + yaygın sertlik + huzursuzluk-bilinç değişikliği → **pompa kesilme sendromu olabilir — ACİL**; pompa merkezini de arayın.
- **Günler içinde** belirgin güçsüzleşme, yürüyüş kaybı ya da **yeni duyu kaybı**.
- **İdrar yapamama** (glob) ya da yeni başlayan kaçırmayla birlikte bel ağrısı-ateş.
- Düşme sonrası şiddetli ağrı, şekil bozukluğu, basamama.

4 · KARIŞABİLEN DURUMLAR (HASTALIĞIN İLERLEMESİ DEĞİLDİR)

☐ Soğuk hava / yorgunluk → tutukluk GEÇİCİ artar (ilerleme değildir) ☐ Ateşli hastalık → geçici kötüleşme

☐ Büyüme atağı → germe ihtiyacı artar ☐ Yeni ilaç (sersemlik-güçsüzlük) ☐ Botulinum sonrası günlerde geçici güçsüzlük (bilinen etki)

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — SPG (HSP)

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ SPG İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Hızlı kötüleşme SPG değildir: SPG yıllarla ilerler — **günler-haftalar içinde** artan güçsüzlük/tutukluk, yeni duyu düzeyi ya da idrar retansiyonu → **kord basısı, transvers miyelit, B12 eksikliği** gibi ek ve tedavi edilebilir nedenler aranır; omurilik görüntüleme eşiği düşük tutulur.

2) Baklofen asla aniden kesilmez: oral kesilmede rebound spastisite-ajitasyon; **intratekal pompa kesilme sendromu ACİLDİR** (yüksek ateş + yaygın rijidite + bilinç değişikliği; rabdomiyoliz riski) → pompa ekibine ulaşınız, köprü benzodiazepin/oral baklofen planlayınız. Botulinum sonrası günler içinde geçici güçsüzlük bilinen etkidir — "yeni felç" sanılmamalıdır.

3) Mesane-İYE: nörojen mesane zemini vardır — ateşli başvuruda idrar incelemesini atlamayınız; işeyememe/glob sorgusu yapınız. Düşme sonrası ayak-bilek travması değerlendirilir; uzun immobilizasyonun spastisiteyi artıracağı planlamaya katılır.

DEĞERLENDİRME ÖNERİLERİ (ÖZET)

- **Muayene:** kuvvet-duyu düzeyi, refleksler, karın cildi refleksleri; sfinkter sorgusu.
- **Hızlı kötüleşmede:** tüm omurilik MR (bası/miyelit), B12-folat, idrar incelemesi + rezidü; gereğinde nöroloji-beyin cerrahisi konsültasyonu.
- **Pompalı hastada:** pompa alarm/doz kontrolü için izleyen merkezle iletişim; kesilme şüphesinde köprü tedavi geciktirilmez.
- **Anestezi planlanıyorsa:** kontraktürlere uygun pozisyonlama; belirgin immobilite-kas erimesi olan hastada süksinilkolinden kaçınma anestezi ekibiyle konuşulur.

EK NOTLAR

- Soğuk-yorgunluk-ateş tutukluğu geçici artırır — "ilerledi" paniğine karşı aileye açıklayınız.
- Komplike tiplerde (SPG11/15, AP-4) öğrenme etkilenmesi olabilir — iletişimde sabır; anlamadığı varsayılmamalıdır.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

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

Aileye not: Baklofen/pompa ve botulinum bilgilerini her acil başvuruda gösteriniz; yürüyüşteki değişimi videoyla belgeleyiniz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/kalitsal-spastik-paraparezi**

TIBBİ BİLGİ NOTU — SPG (HSP) (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

KALITSAL SPASTİK PARAPAREZİ NEDİR?

Kalıtsal spastik paraparezi (HSP/SPG), kortikospinal yolun uzunluğa-bağımlı dejenerasyonudur (80+ gen; AD/AR/X). Çocuklukta öne çıkanlar: **SPG3A** (erken başlangıç, sıklıkla çok yavaş/plato), **SPG4** (en sık AD), **SPG11/15** (çekinik-komplike: ince korpus kallozum + bilişsel etkilenme), **AP-4 ailesi** ("SP taklidi", akraba evliliğinde). Klinik: bacaklarda spastisite-tutukluk (güç görece korunur), parmak ucu-makaslama, canlı refleksler + Babinski, **mesane aciliyeti**. "Perinatal öyküsü temiz, bulguları İLERLEYEN spastik dipleji = SPG düşün." Tanıda tedavi edilebilir taklitçiler (dopa-yanıtlı distoni — L-dopa denemesi; B12; arginaz eksikliği) dışlanır; tüm omurilik MR bir kez yapılır.

TEDAVİ ÇERÇEVESİ — KÜÇÜK İŞLER, BÜYÜK FARK

Hastalık-değiştirici tedavi yoktur; **spastisite yönetimi günlük yaşamı belirgin değiştirir:** düzenli FTR + günlük germe, AFO/ortez, fokal spastisitede **botulinum** (3-4 aylık döngü), oral **baklofen ± tizanidin** (titrasyonla), seçili yaygın-ağır olguda intratekal baklofen pompası; ortopedik cerrahi seçili olguda, zamanlaması ortak kararla. **Mesane** ürolojiyle yönetilir (sorgu + rezidü ± ürodinamik). Erken başlangıçlı/ağır spastisitede kalça grafisi ve skolyoz izlemi. Gen-spesifik yaklaşımlar **klinik öncesi aşamadadır; araştırma aşamasındadır, klinik uygulama önerisi değildir.**

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

Hızlı kötüleşme: tüm omurilik MR + B12 + idrar/rezidü — tedavi edilebilir neden avı. **Pompa kesilme sendromu:** yüksek ateş + rijidite + bilinç değişikliği → benzodiazepin + oral/enteral baklofen köprüsü, agresif destek, pompa ekibiyle acil iletişim (YBÜ eşiği düşük). **İYE/retansiyon:** idrar incelemesi, rezidü; gerekirse sonda — nörojen mesane notuyla üroloji. **Kırık-travma:** immobilizasyon planında spastisite ve germe programı gözetilir.

Kaynak çerçevesi: HSP literatürü ve spastisite yönetim kılavuzları ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/kalitsal-spastik-paraparezi**