KONJENİTAL MİYASTENİK SENDROM (KMS) — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN KAVŞAK HASTALIĞI VARDIR — GEN-İLAÇ KARTINA BAKINIZ: PİRİDOSTİGMİN BAZI TİPLERDE KÖTÜLEŞTİRİR · IV MAGNEZYUM VERMEYİNİZ

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 _____

GEN-İLAÇ KARTI — BANA İYİ GELEN (ÖR. PİRİDOSTİGMİN/SALBUTAMOL + DOZ) _____ BANA YASAK/KÖTÜ GELEN (ÖR. COLQ-DOK7: PİRİDOSTİGMİN!) _____

GEN/TİP (ÖR. CHRNE, RAPSN, DOK7, COLQ, CHAT) _____ APNE ÖYKÜSÜ VAR MI · EV PLANI _____ İZLEYEN MERKEZ — TELEFON _____

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · KRİZ / HASTALIK GÜNÜNDE — EVDE VE OKULDA

1. **Ateşli hastalıkta erken başvurun** — enfeksiyon krizin bir numaralı tetikleyicisidir; ilaçları aksatmayın.
2. Yorulan beslenmede ara verin, küçük-sık öğün; öksürerek yutma = durun.
3. **Apne planınız varsa** (CHAT/RAPSN): monitör-canlandırma adımlarını uygulayın, 112.
4. Gün sonu artan pitoz-güçsüzlük beklenendir; **dinlenmeyle düzelmiyorsa** başvurun.
5. Yeni ilaç yazıldığında GEN-İLAÇ kartını gösterin.

ACİLE BAŞVURU EŞİKLERİ — 112

- **Solunum zorluğu, hızlı-yüzeysel soluma, morarma, uykuya meyil** (kriz!).
- Yutamama — salyasını yutamama, sesin "buruna kaçması"nın belirginleşmesi.
- Bebekte apne/morarma atağı (kendine gelse bile aynı gün değerlendirme).
- İlaç sonrası belirgin KÖTÜLEŞME (karın krampı-salya artışı-güçsüzlük → ilacı tekrarlamayın, arayın).
- Acile giderken **bu formu ekibe verin**.

4 · RİSKLİ DURUMLAR — ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

□ KAVŞAĞI BOZAN İLAÇLAR: aminoglikozid · florokinolon · makrolid · **IV magnezyum** · beta-bloker · prokainamid — ancak zorunluysa, izlemle

□ Anestezi: kas gevşeticilere AŞIRI DUYARLILIK (düşük doz + monitör); süksinilkolin öngörülemez — önceden bildirin

□ Ateş/enfeksiyon = kriz tetikleyicisi (aşılar eksiksiz + yıllık grip) □ Diğer: _____

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

ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — KONJENİTAL MİYASTENİK SENDROM

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ KMS'YE ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) GEN-İLAÇ KARTINA BAKINIZ: Bu grupta tedavi gene göredir — **COLQ ve DOK7 tiplerinde piridostigmin tabloyu KÖTÜLEŞTİRİR** (etkili olan salbutamol/efedrindir); yavaş-kanal sendromunda da verilmez. Ön yüzdeki kartta "iyi gelen / yasak" satırları doldurulmuştur — kriz tedavisini buna göre kurunuz, bilinmiyorsa izleyen merkezi arayınız.

2) Kavşağı bozan ilaçlardan kaçınınız: aminoglikozidler, florokinolonlar, makrolidler, **IV magnezyum**, beta-blokerler, prokainamid/kinidin, botulinum — akut kötüleştirebilir; zorunluysa solunum izlemiyle veriniz.

3) Kriz = solunum işidir: satürasyon normalken bile **hipoventilasyon** olabilir — kan gazı/klinik (yardımcı kaslar, tek nefeste sayı sayma); NIV/entübasyon eşiğini düşük tutunuz. Bebekte (CHAT/RAPSN) ateşli hastalık **ani apne** yapabilir — monitörlü izleyiniz.

PRATİK YAKLAŞIM (ÖZET)

- Enfeksiyonu agresif tedavi ediniz (uygun antibiyotikle); hidrasyon-beslenme desteği.
- İlaç sonrası kötüleşme tarifinde (salya-kramp-güçsüzlük) kolinerjik yüklenmeyi düşününüz; dozu tekrarlatmayınız, merkezle görüşünüz.
- Otoimmün juvenil MG'den farkı: antikorlar negatiftir, IVIG/steroid yanıtı beklenmez — tedavi destek + doğru kanal ilacıdır.

EK NOTLAR

- **Anestezi:** nondepolarizan gevşeticilerde belirgin duyarlılık (küçük doz, TOF monitörü); süksinilkolin yanıtı öngörülemez — kaçınınız; postop uzamış solunum izlemi.
- Biliş normaldir; gün sonu muayenesi sabahtan kötü olabilir — bazali aileden öğreniniz.

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; GEN-İLAÇ kartını her hekim-eczane temasında gösteriniz. Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/konjenital-miyastenik-sendromlar**

TIBBİ BİLGİ NOTU — KMS (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

KONJENİTAL MİYASTENİK SENDROMLAR NEDİR?

KMS, nöromusküler kavşağın genetik hastalıklarıdır (antikorlar negatif): yorulabilir güçsüzlük, pitoz-oftalmoparezi, bulber bulgular; ardışık uyarımda **dekrement**. Ana tipler ve tedavi eşleşmesi: **CHRNE/reseptör eksikliği, RAPSN, CHAT → piridostigmin** (±3,4-DAP); **DOK7, COLQ → salbutamol/efedrin (piridostigmin kötüleştirir)**; **yavaş-kanal → fluoksetin/kinidin (piridostigmin verilmez)**. **CHAT/RAPSN** bebeklikte enfeksiyonla tetiklenen **epizodik apne** ile tanınır. Çoğu tip otozomal çekiniktir (%25).

KRİZ VE GÜVENLİK ÇERÇEVESİ

Kriz yönetimi: tetikleyici (enfeksiyon) tedavisi + solunum desteği (NIV/entübasyon eşiği düşük) + gen-uyumlu kanal ilacının sürdürülmesi; kolinerjik yüklenme bulgularında doz gözden geçirilir. **Kaçınılacak ilaçlar:** aminoglikozid, florokinolon, makrolid, IV magnezyum, beta-bloker, prokainamid/kinidin (yavaş-kanal hariç endikasyonla), botulinum. **Anestezi:** nondepolarizanlarda belirgin duyarlılık (titre + TOF), süksinilkolinden kaçınma, postop uzamış izlem. Juvenil otoimmün MG ayrımı (antikor+) tedaviyi değiştirir (immünoterapi oradadır).

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

Solunum: klinik + kan gazı ile değerlendirme; yutma güvensizse oral kesilir, NG köprü; bebek apne atağında monitörlü yatış ve izleyen merkezle temas. Nöbet bu grubun bileşeni değildir; bilinç değişikliğinde CO_2 retansiyonu düşünülür.

Kaynak çerçevesi: KMS tanı-tedavi literatürü ve nöromusküler anestezi kaynaklarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir.** Ayrıntı: **norogender.org/saglik-yazilari/konjenital-miyastenik-sendromlar**