



# Aileler İçin Rehber Konjenital Musküler Distrofiye (KMD) Yaklaşım

*Aileler İçin Rehber*

# Aileler İçin Rehber Konjenital Musküler Distrofiye (KMD) Yaklaşım *Aileler İçin Rehber*



## GİRİŞ

Bu aile rehberi Konjenital Musküler Distrofi (KMD) tanı ve tedavisi hakkındaki uluslararası görüş birliğini özetlemektedir. Bu faaliyet Cure CMC (curecmd.org), TREAT-NMD (treat-nmd.eu), AFM-Association Française contre les Myopathies (afm-france.org), ve Telethon Italy (telethon.it) tarafından desteklenmiştir. Ana doküman Journal of Child Neurology (Ching H Wang, et al. Consensus Statement on Standard of Care for Congenital Muscular Dystrophies, J Child Neurology 2010;25(12):1559-1581. 15 Kasım 2010'da online yayımlanmıştır.)'de yayımlanmıştır. Ana doküman <http://www.curecmd.org/wp-content/uploads/cmdcare/cmd/cmd-guide.pdf>'dan ücretsiz olarak ulaşılabilir.

Aile odaklı bu KMD tedavisi rehberi; patoloji, nöroloji, pulmoner/ybü, gastrointestinal/beslenme/konuşma/oral bakım, ortopedi/rehabilitasyon, kardiyoloji ve palyatif bakım

gibi 7 tıbbi alt uzmanlıktan oluşan 82 kişilik uluslararası uzman grubunun tıbbi yaklaşım önerilerine dayanmaktadır. Görüş birliği oluşturma esnasında, grup aşağıdaki stratejileri takip etmiştir:

- Kapsamlı literatür analizi
- Günümüzde yapılan tedavilerin özelliklerinin kaydedildiği online uzman anketi
- KMD tedavisindeki eksiklikler ve anahtar konular hakkında ailelerin görüşlerini içeren internet üzerinde araştırma
- 2009 kasımında Brüksel'de yapılan iki günlük KMD Bakım Standardı çalışmayı

Bu belgede altı çizili olarak gösterilen terimlere ait açıklamalar Ek C'den bulunabilir.



#### Yasal Uyarı

Bu kitapçıkta yayınlanan öneri ve bilgiler, uzmanın sağlayacağı hizmetlerin yerini tutmak amaçlı olmadığı gibi hasta-uzman ilişkisini sağlamaktan da sorumlu değildir. Sağlığınızla ilgili her konuyu danıştığınız uzmanınızdan alacağınız önerilerle bağlantılı olarak bu öneri dikkate alınmalıdır. Bu kitapçıkta verilen bilgilerin ışığında yapacağımız her hareket sizin kendi kararınıza aittir.



## İçindekiler

1. Giriş
2. Kapsamlı Yaklaşım /  
Tedavi (Tanı, Süreç, Hastane Dönemi)
3. Nörolojik tedavi (Nöbetler ve Kognitif Bozukluk)
4. Solunum tedavisi
5. Gastrointestinal tedavi (beslenme,  
besleme, ve oral bakım)
6. Kardiyak tedavi bakım
7. Ortopedi ve rehabilitasyon yaklaşımları
8. Palyatif Bakım (Bireysel ve Ailesel emosyonel iyilik hali)

Ek A- Alt tiplerin tanımları

Ek B- Özel bakımı veren uzmanların tanımları

Ek C- Terminoloji sözlüğü

Ek D- Tanı koyucu araçlar

# 1. GİRİŞ

## Konjenital Musküler Distrofi Nedir?

Bu belgede kullanılan altılı çizili terimlerin tanımları terimler sözlüğünden bulunabilir (Ek C)

Siz ya da çocuğunuz yeni Konjenital Musküler Distrofi (KMD) tanısı almış olabilir ve size sunulan bilgiler yüzünden bunalmış hissediyor olabilirsiniz. KMD etkilenimli bireyler ve ailelerin bu teşhisi kapsayan tıbbi konuları anlaması, kendilerinin ya da çocuklarının sağlık bakımı ve tedavilerine katılımı ve rehberliği açısından önemlidir.

Bu rehberin amacı görülebilecek çeşitli belirtilerin ve zamanla ihtiyaç duyulacak bakım hizmetlerinin anlaşılması açısından size yardımcı olmaktır. Bu durumun anlaşılması sayesinde tanıyı takiben daha iyi bir yaklaşım belirlenecek ve sizin de daha etkili şekilde tedaviye katılımınız sağlanacaktır.

Konjenital Musküler Distrofiler, çoğunluğu kalıtsal olan nadir görülen ve yaşamın ilk iki yılında semptomların görülmeye başlandığı bir grup hastalıktır. Erken semptomlar olarak zayıflık (hipotoni), kontraktürler, solunum ve beslenme problemleri görülebilir. KMD'ler musküler distrofilerin bir parçasıdır. Bu demektir ki KMD'ye neden olan genin aynı ayrıca Limb Girdle Musküler Distrofi'ye ya da geç başlangıçlı musküler distrofiye de yol açabilir. Aynı alt tipteki KMD'li hastalar farklı. Deneyimler yaşayabilir. Yani diğer aynı alt tipteki hastalar daha güçlü ya da zayıf olabilir, ya da semptomlar daha erken ya da geç görülebilir. KMD tanısı almış grubun içindeki alt tiplerde rahatsızlığı olanlarda hangi genetik mutasyonun sorumlu olduğu henüz tanımlanmamıştır. Dünyada birçok araştırmacı, her yıl yapılan yeni keşiflerle KMD'ye neden olan tüm genetik mutasyonları tanımlamaya çalışmaktadır.

(Devamı 4.sayfadadır)

## Bu Rehber Nasıl Kullanmalı?

Bu belge öncelikle bakımın gerekli olduğu alanlar hakkında bir bakış açısı sunar. Sonrasında KMD tarafından etkilenecek vücut sistemleri olarak bölümlere ayrılmaktadır. KMD'li hastaların bazıları özel problemlere sahiptir ve diğer tip KMD hastalarında da bu problemler görülmek zorundadır diye bir kural yoktur. Bu farklılıklar bu rehberde anlatılmıştır.

Bu rehberde bahsedilen özel bakım alanları arasında nöroloji ve nöromusküler, solunum, GI/beslenme/oral bakım, kardiyoloji, ortopedi ve rehabilitasyon ve mental sağlık/ koruyucu bakım yer almaktadır. **Bu alanlar birbirinden tamamen farklı görünmesine rağmen çocuğunuzun sağlığı için multidisipliner bir yaklaşıma ihtiyaç vardır. Multidisipliner bir yaklaşım ideal olan olmasına rağmen bazen bunu koordine etmekte sıkıntı duyulabilir. KMD'nin tanısı ile alakalı konular hakkında bilgi sahibi olmak için bu rehberi okuyarak başlayabilirsiniz.**

Not sure what this change was??

## KMD-LGMD Alt Tipleri

(Rehberde kısaltmalar koyu ve italik şekilde kullanılmıştır)

### **Kollajen 6 ilintili Miyopati (COL6-RM olarak da bilinen)**

- Ullrich konjenital musküler distrofi (UCMD)
- Intermediate (orta) fenotip
- Bethlem miyopatisi (geç başlayan)

### **Laminin $\alpha$ 2 ilintili distrofi ( LAMA2-RD olarak da bilinen, LAMA2-KMD, MDC1A, Merosin yetersizliği ile seyreden KMD'yi de içerir)**

- Tam yetersizlik – tipik olarak ambule değil \* (erken başlayan)
- Kısmi yetersizlik– tipik olarak ambulasyon başarılı\* (geç başlangıçlı)

\*Şu istisnalar mevcuttur: LAMA2-KMD erken başlangıçlı ve ambulasyonun görülmediği form iken, LAMA2-RD geç başlangıcın görüldüğü ve ambulasyonu olan çocuk ve yetişkinleri işaret eder.

### **Alfa-distroglukan ilintili distrofi ( $\alpha$ DG-RD olarak da bilinen, distroglukanopati, a distroglukanopati)**

- Walker-Warburg sendromu
- Muscle- eye- brain/Fukuyama tipi
- Serebellar tutulumun olduğu KMD; serebellar anormallikler; kist, hipoplazi ve displaziyi içerebilir.
- Görüntüleme yapısal olarak normal görülen beyin yapısı ve mental retardasyonun olduğu KMD; bu kategoride izole mikrosefalisi olan ya da MRI'de minor beyaz madde değişimine dair bulgu olan hastalar vardır.
- Mental retardasyonun eşlik etmediği KMD; anormal kognitif gelişime dair bulgu yok
- Mental retardasyonun eşlik ettiği ve görüntüleme yapısal olarak normal beyin yapısının olduğu Limb-Girdle Musküler Distrofi (LGMD) (geç başlayan zayıflık)
- Mental retardasyonun olmadığı LGMD (geç başlangıçlı zayıflık)

### **SEPN1 ilintili Miyopati ( SEPN1-RM olarak da bilinen, rijit omurga musküler distrofisi, RSMD1)**

- Doğuştan kas lif tiplerinde orantısız dağılım ve karaciğer hücrelerinde Mallory cisimciklerinin olduğu desmin ile ilintili miyopati, multi-miniçekirdek (minicore) hastalığı olarak da tanımlanabilir.

(Devamı 4.sayfadadır)

## Kutu 1 (devamı)

### **RYR1 ilintili Miyopati (RYR1-RM olarak da bilinen, RYR1-KMD'yi içeren)**

- RYR1 ilintili miyopatilerle örtüşür (RYR1-RM), santral kor ve sentronükleer miyopati
- Tipik santral korlar olmadan kas biyopsisi distrofikse KMD olarak düşünülür.

### **LMNA ilintili Distrofi ( LMNA-RD olarak da bilinen, L-KMD, LMNA-KMD'yi içeren)**

- Baş kontrolünün olmayışı, düşük ayak, yürümenin başarılabilmesi
- Ambulasyon varlığında erken başlangıçlı Emery-Dreifuss kas distrofisi olarak adlandırılabilir.

Bu bulgular ışığında L-KMD; baş kontrolü olmayan L-KMD, yürümenin kazanıldığı L-KMD ve Emery Dreifuss içeren LMNA ilintili distrofilerin bir parçası olduğu görülür.

### **Tanınlanamayan KMD**

- Genetik doğrulama olmaksızın kişiler klinik olarak KMD tanısına sahip olabilirler. Klinik bulgular ve/veya kas biyopsisi KMD ile tutarlıyken tüm KMD ile ilgili genler tam olarak keşfedilmediği için genetik test teşhis imkanı vermeyebilir. KMD uzmanı kişi rehberliğinde bir genetik test yapılmasına teşvik edilmelidir.

(Sayfa 2'nin devamı)

Kasların tamir edilmelerinden ya da büyümelerinden daha hızlı bir şekilde onların yıkılmalarına yol açtığı bilinen bazı bilinen genetik mutasyonlar; kas zayıflığına yol açar. KMD'li bir çocuk KMD ile alakalı çeşitli tiplerde nörolojik ve fiziksel problemlere sahip olabilir. Bazı çocuklar bağımsız ya da destekle yürüyebilirken diğerleri yürümeyi öğrenirler ama sonrasında yürüme yeteneğini kaybedebilir; bazıları ise hiç yürümeyebilir.

Yürüyebilen çocuklar ya da ilk semptomları geç çocukluk ya da yetişkinlik çağında görülenler Limb Girdle Musküler Distrofi(LGMD) olarak düşünülebilir. Tüm KMD alt tiplerini bir liste yaptığımızda KMD(erken başlangıçlı, zayıf) bir uçtayken diğer uçta da LGMD (geç başlangıçlı, hafif) yer alır.

\*\*KMD'li tüm hastalar bu rehberde okuyacağınız tüm semptomları göstermek veya belirtilen tüm tedavilere ihtiyacı olmak zorunda değildir. Bazı benzerlikler olmasına rağmen, her hastada KMD'nin ilerleyişi kişiye özeldir ve farklı zamanlarda farklı ihtiyaçlar gösterirler. Bu da demektir ki; bakım kişiye özel olmalıdır ve karşılaşılan her KMD hastasının tamamen aynı olmasını beklemek zordur.



## 2. Kapsamlı Yaklaşım

### Teşhis, Süreç ve Hastanede Yatış

İyi koordine edilmiş multidisipliner bir bakım, güçlü bir uzman- hasta ilişkisi yaratmak ve kişiye özel bakım planı yapmak, hastalığın değişen süreci boyunca çok önemlidir.

Bu bölüm;

- Teşhis
- Ayaktan Klinik Ziyaretler
- Akut Hastaneye bakımını ( hastalanınca ya da yaralanmalarda hastaneye gidiş) içermektedir.

#### Teşhis

Çocuğunuz KMD tanısını aldığı zaman aşağıda da belirtilen uygun bakım; devam eden destek ve eğitimle sağlanmalıdır. Genel olarak bu bakım, nörolog ya da nöromusküler alanda çalışan ve KMD hakkında yeterli bilgisi olan uzman kişiler tarafından verilen rehberlikle ilerler. Uzman, çocuğunuzun sağlığının korunması ve karşılaşılabilecek sağlık ve bakım problemleri konularında size yol göstermelidir. Bunu yaparken hem tıbbi hem de psikososyal yönler düşünülmelidir. Bu süreçte multisistemik ve multidisipliner takibin her ikisi de etkili bir tedavi planının parçasıdır.

### Kutu 2

#### Kutu-2 İlk Ziyarete Tartışılması Gereken Beş önemli Nokta

Beş alan belirtilmelidir:

- **Tanı:** Klinisyen hastalığın nedeni hakkında bilinenler ile motor fonksiyon, solunum ,kalp fonksiyonu ve kognitif fonksiyon(mental yetenekler) gibi diğer fonksiyonların nasıl etkileneceğini anlatmalıdır.
- **Süreç:** KMD'de hastalığın şiddeti ve yaşam süresine göre geniş bir aralık vardır. Öte yandan, KMD'nin çoğu formu için medikal teknolojideki ilerlemeler sayesinde hastalık sürecinde önemli gelişmeler olmuştur.
- **Tekrarlama riski ve gelecekteki aile planlamasına etkisi:** İlk zamanlarda belirtilmesi gereken en önemli konu olmasa da uzman, aileye başka bir çocukları olması halinde aynı hastalığın görülme riskini anlatmalıdır. Eğer tam genetik tanı biliniyorsa, tekrar görülme riski hesaplanabilir. Bilinmediği durumlarda ise risk kaba şekilde hesaplanabilir.
- **Tedavi planı:** Pek çok uzmanlık alanının bir arada çalıştığı multidisipliner yaklaşıma ihtiyaç vardır (pediatrik nörolog, göğüs hastalıkları uzmanı, kardiyolog, göz hastalıkları uzmanı, fizyoterapist, ortopedist ve diğerleri ( bakınız Ek B). Palyatif bakım uzmanı, hayat kalitesinin artırılması açısından erken dönemden itibaren tedaviye dahil olmalıdır. Genel olarak, özel bir genetik tanı olsun ya da olmasın tedavi planı benzer olacaktır. KMD'li çocukların yaklaşık yarısının ayırıcı genetik tanısı yoktur.
- **Aile desteği ve kamu kaynakları:** İnternet aracılığıyla ya da kişilerle direk temasa. Geçerek, aile destek grupları ve konu ile ilgili bilgi kaynaklarından bilgi almalısınız. Benzer hastalığa sahip çocukları olan ailelerle temasa geçmek sizin için çok faydalıdır. Eğer konu hakkında bilgi alamazsanız, buralardan istemelisiniz ya da [curecmd.org](http://curecmd.org)'dan faydalanabilirsiniz.



KMD'nin genetik tipi belirlenmemiş olsa bile KMD tanısı alındığında uzmanınızla ilk görüşmeyi en kısa sürede yapmalısınız. Bu görüşmede uzmanınız size anlayabileceğiniz şekilde KMD hakkında bilgi verecektir. Bu sırada sorularınızı not etmeniz ve görüşmeye ait notlar almanız yararınıza, çünkü ilk seferinde nelerin anlaşılıp anlaşılmadığını fark etmek zordur. Eğer faydası olacaksa yardımcı olabilecek arkadaşlarınız da size eşlik edebilir. Bu noktadan sonra düzenli ziyaretlere ihtiyaç vardır ve bu ziyaretler düzenli şekilde ayarlanmalıdır. Kutu 2 ilk ziyarette konuşulacak belli başlı noktaları özetlemektedir.

### Sağlık Kontrolleri

Çocuğunuz düzenli olarak 4-6 ay aralığında pediatrik nörolog tarafından ve tercihen multidisipliner ekibin diğer elemanları tarafından görülmelidir (Ek B-multidisipliner ekip elemanları için bakınız). 12 aydan küçük KMD'li bebekler ya da ciddi ve gittikçe kötüleşen sağlık problemleri (ilaçla düzelmeyen nöbetler, ciddi hipotoni, solunum sıkıntıları ya da beslenme problemleri gibi) olan daha büyük çocuklar, en az 3-4 ayda bir uzman tarafından görülmelidir. Bu ziyaretlerde çocuğunuzun kan basıncı, kalp hızı, solunum frekansı, vücut ağırlığı ve vücut kitle indeksi, boyu ve bebekler için özellikle baş çevresi kontrol edilmelidir. Çocuğunuz oturamıyorsa ya da skolyozu varsa, boyunu ölçmek için kol uzunluğu (unlar uzunluk) kullanılabilir. Eklem açıları (gonyometre), kas kuvveti ölçümü (miyometre), elektrokardiyogram (EKG), solunum fonksiyon testleri (örneğin zorlu ekspiratuar kapasite ya da FVC ve oksijen saturasyonu ölçümü (pulse oksimetre) durumla ilgili diğer ölçümlerdir.

Ziyaretler esnasında yapılabilecek diğer önemli noktalar şunlar olabilir:

- **Gelişim:** Gelişimsel gecikme riski olan ya da öğrenme güçlüğü çeken çocuklar erken dönemden itibaren fizik tedavi, iş uğraşı tedavisi ve konuşma terapisi almalıdır. Gelişimsel gecikme görülen çocuklarda, bu durum motor bir gecikme (oturma, yürüme, el fonksiyonları gibi) ya da kognitif gelişimde gecikmeyi (dil/konuşma ya da öğrenme güçlükleri) işaret edebilir.
- **Akciğerler:** Ciddi akciğer enfeksiyonlarının önlenmesi çok önemlidir (Aşılar ya da erken antibiyotik tedavisi

gibi). Zayıf öksürük, nefes darlığı, uyku bozuklukları, sabahları baş ağrısı, kilo almada problem, tekrarlayan enfeksiyonlar uyarı işaretleridir ve göğüs hastalıkları uzmanı tarafından takip edilmelidir. (Solunumsal bakım bölümüne bakınız)

- **Kalp:** KMD alt tipi bilinmiyor ya da kalbi etkileyecek tipte (LMNA-RD,  $\alpha$ DG-RD, LAMA2-RD) KMD'ye sahip çocuklarda en az bir kez ekg ve kalp ultrasonunu (ekokardiyogram) içeren kardiyolojik muayene yapılmalıdır. LMNA-RD için Holter ile görüntüleme önemlidir. Anormal kalp ritmi (aritmi) ya da kardiyomiyopati tanılarıda kardiyak takip önemlidir. KMD alt tipine göre kardiyak muayene sıklığı belirlenmelidir. (Kardiyak yaklaşım bölümüne bakınız:)
- **Gözler:** Çocuğunuzun KMD tipi tanımlanmamışsa ya da göz etkilenimi ( $\alpha$ DG gibi) olan tipte bir KMD alt tipine sahipse göz hastalıkları uzmanının takibinde olması ve katarakt, miyopi, retinal ayrılma ya da glokom gibi problemler açısından gözlenmesi önemlidir.

- **Beslenme ve büyüme:** KMD'li bir çocuktan normal büyüme paterni beklemek doğru değildir. Öte yandan çocuğunuz kilo almıyor, kilo kaybediyor ya da çok fazla kilo alıyorsa, yutma problemleri varsa, reflü, bağırsak dismotilitesi, kabızlık ya da ağız ve çevre yapılarında bir sorun varsa mutlaka diyetisyen, gastroenterolog, yutma bozuklukları uzmanına yönlendirilmelidir. Kalsiyum ve d vitamini takibi kemik yoğunluğunu en iyi seviyede tutmak açısından önemlidir.
- **İskelet sistemi:** Eğer çocuğunuzda skolyoz ya da kontraktür görülürse erken dönemde pediatrik ortopedist ya da beyin cerrahına yönlendirilmelidir. Kalp ritmi (aritmi) ya da kardiyomiyopati tanılarda kardiyak takip önemlidir. KMD alt tipine göre kardiyak. Muayene sıklığı belirlenmelidir. (Kardiyak yaklaşım bölümüne bakınız:)
- **Vücut hareketleri:** Çocuğunuzun fizyoterapi programı fonksiyonun ve hareketliliğin korunmasına

odaklanmalıdır. Bu da omurga deformitelerinin ve eklem kontraktürlerinin tedavi ya da engellenmesi kadar solunum fonksiyonunu geliştiren aktiviteleri de içermelidir. Ayrıca çocuğunuzun doğru oturma şekline ve tekerlekli sandalye desteğine sahip olması ve bunların fonksiyonel aktivitelere göre **ayarlanması** önemlidir.

- **Duygu ve davranış:** Çocuğunuzun duygu durumu, davranış ya da diğer psikiyatrik konularda endişe duyuyorsanız psikolog ya da psikiyatrist gibi konunun uzmanlarından destek alınmalıdır.
- **Psikososyal:** Siz ve aile üyeleriniz KMD ile yaşam konusunda yardımcı olacak daha pratik bilgiler için bazı servislerden yararlanabilir (sigorta, okul ulaşımı gibi), yaşayacağınız emosyonel zorluklara karşı yardım alabilirsiniz.



## Hastane Bakımı

Çocuğunuzun planlanmamış zamanlarda hastane ziyaretlerine ihtiyacı olabilir (Tablo 1). Pediatrik nöroloğunuz, 'nöroloğunuz ya da pediatrik göğüs

hastalıkları uzmanınız kritik ya da ani bir hastalık esnasında koordinasyonu sağlayan kişi olabilir.

TABLO 1.

Acil Hastaneye Yatışı Gerektiren KMD Semptomları ve İlgili KMD Alt Tipleri (Tablo 1)

Hastaneye yatışı gerektiren semptomlar	İnfant dönemde (erken) belirti görülme ihtimali olan alt tipler	Çocukluk-ergenlik arasında belirtiler gösteren alt tipler
Solunum desteğine ihtiyaç duyulan	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>αDG-RD</i></li><li>• <i>LAMA2-RD</i></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>COL6-RM</i></li><li>• <i>SEPNI-RM</i></li></ul>
Kalp yetmezliği ya da ilaç ihtiyacı olan <u>aritm</u>		<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>αDG-RD (Fukutin, FKRP, POMT1)*</i></li><li>• <i>LAMA2-RD</i></li><li>• <i>LMNA-RD</i></li></ul>
<u>Gastrostomi</u> gerektiren beslenme problemleri(G tübü)	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>LAMA2-KDM**</i></li><li>• <i>RYR1-RM</i></li><li>• <i>αDG-RD</i></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>COL6-RM</i></li></ul>
İlaç ihtiyacı olan <u>nöbetler</u>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>αDG-RD (Fukuyama,WWS,MEB i içeren)</i></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>LAMA2-RD</i></li></ul>
<u>Malign Hipertermi</u>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>SEPNI-RM</i></li><li>• <i>RYR1-RM</i></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• <i>SEPNI-RM</i></li><li>• <i>RYR1-RM</i></li></ul>

Kısaltmalar: *αDG-RD*, alfa-distroglikanopati; *FKRP*, fukutin related protein KMD; *LAMA2-RD*, merozin deficientKMD; *MEB*, muscle eye brain disease; *POMT1*, protein O-mannoziltransferaz 1; *SEPNI-RM*, rijit spine musküler distrofi; *WWS*, Walker-Warburg sendromu; *LMNA-RD* lamin A/C KMD \*Fukutin,FKRP ve *POMT1*; *αDG-RD*'ye yol açabilen genlerdir. İlk ikisi yüksek oranda kalp yetmezliği ile bağlantılı iken üçüncüsünde bağlantılı olma durumu vardır. Eğer *αDG-RD* bu üç genden biri yüzünden görülmüşse kardiyak takipler artırılmalıdır.\*\**LAMA2-KMD*, *LAMA2-RD*(merozin deficiency) bir çeşidine işaret ederken doğumdan itibaren etkileri görülür ve ambulasyon başarısızdır. *LAMA2-RD*ise daha hafif bir ambulasyon formu ve erken başlangıçlı ambulasyonun olmadığı formu içermektedir.

Acil hastaneye yatışı gerektiren en sık nedenler:

- Solunum yolu enfeksiyonları ya da solunum yetmezliği
- Nöbetler
- Kilo alımında problem ya da aşırı kilo kaybı

Eğer çocuğunuz anestezi içeren bir ameliyat ya da uygulama geçirecekse, doktorunuz öncelikle potansiyel riskler hakkında sizinle konuşmalı ve işlem sırasında ve sonrasındaki yaklaşımın planlanmasını koordine etmelidir.

# 3. Nörolojik Yaklaşım

## Nöbetler ve Kognitif Bozukluk

KMD'nin bilinen bazı alt tiplerinde çeşitli nörolojik semptomlar görülebilir. En sık görülenler beyin yapısında veya fonksiyonunda anormallik ya da nöbetlerdir.

### Beyin Malformasyonu

LAMA2-RD ve  $\alpha$ DG-RD beyin anormalliklerinin en sık görüldüğü iki KMD tipidir. Beynin yapısal anormalliğini değerlendirmek için magnetik rezonans görüntüleme(MRI) yapılmalıdır.

MRI'da normal beyin yapısında sahip  $\alpha$ DG-RD'li çocuklar öğrenmede ya da kognitif fonksiyonlarda probleme sahip olmayabilirler. Öte yandan bu tip KMD'li çocuklarda bulgular normalden çok şiddetliye çok geniş bir aralıkta dağılır.

LAMA2-RD deki en sık görülen beyin malformasyonu



kognitif anormallikle ilgili olmayan beyaz madde anormallikleridir. Beyaz maddedeki değişim genelde sabittir ve tekrar bir görüntülemeye ihtiyaç duyulmaz.

KMD ile ilgili olan fonksiyonel beyin anormallikleri çoklu problemlere neden olabilirler.

Bunlar arasında davranış, dil ve öğrenme problemlerini içeren kognitif bozukluk; emosyonel problemler, motor gecikmeler, nöbetler ve görsel problemler vardır.

Çocuğunuzun kognitif bozukluk gibi fonksiyonel beyin problemine sahip olduğu düşünülüyorsa psikometrik test yapılmalıdır. Bu erken uygulamalar, uygun okullara yönlendirmeler ve iletişim programları açısından önemlidir. Sözlü iletişimi hiç olmayan ya da çok az olan çocuklar için iletişim stratejileri arasında işaret dili, resim ya da sembol kartları (PECS, Picture Exchange Communication System, sesi dışarı ileten cihazlar(DynaVox, TaptoTalk) ve vokalizasyon denemelerini içeren konuşma terapisi düşünülmelidir.

### Nöbetler

Bilinen beyin etkilenimi olan KMD'li çocuklarda nöbetler görülebilir. Nöbet tipleri arasında absans, atipik absans, ya da konvülzan nöbetler vardır. Başlangıç yaşı olmadığı gibi, nöbet geçirme riski olan kişilerde ateş ya da hastalık bunu tetikleyebilir. Herhangi bir tetikleyici olmadan da görülebilir. Eğer çocuğunuzun nöbet geçirdiğini düşündüğünüz herhangi bir aktivite ya da hareket varsa bunu mutlaka uzmanınıza danışınız.

Çocuğunuzun nöbet geçirip geçirmediğini anlamak için nöroloğunuz ayrıntılı bir değerlendirme yapabilir. Nöbet olduğunu düşündüğünüz durumların ayrıntılı hikayesi, kapsamlı bir nörolojik değerlendirme, en az bir kere elektroensefalogram (EEG) bu değerlendirmenin parçalarıdır. EEG sonuçlarına dayanarak, daha gelişmiş ya da daha uzun EEG'ler istenebilir. Beyin MRI ya da tekrarı istenebilir. Epilepsi, iki ya da daha fazla ateş ya da hastalık gibi nedenlerle tetiklenmemiş nöbetlere verilen addır. Eğer çocuğunuza epilepsi tanısı koyulmuşsa muhtemelen doktorunuz nöbetlerin sayı ve sıklığın azaltmak için antikonvülzan ilaç reçete edecektir.

LAMA2-RD li çocuklarda nöbetler, valproic asit denen özel bir antikonvülzanla başarılı bir şekilde genelde tedavi edilirken, diğer tedavilerde başarılı bir şekilde kullanılmaktadır.

Bazen nöbetlerin kontrol edilmesi zordur.  $\alpha$ DG-RD'li çocuklarda örneğin altta yatan muhtemel yapısal problemler nedeniyle nöbetlerin kontrolü daha zordur. Eğer çocuğunuz ilk ilaca uygun yanıt vermezse çok çeşitli antikonvülzan ilaçlar mevcuttur ve doktorunuz değişik ya da çoklu ilaç kullanımını nöbetleri kontrol etmek için deneyebilir.

# 4.Solunumsal Yaklaşım

## Nefes

Akciğerler ve solunumun esas amacı vücutta dolaşacak oksijeni sağlamak ve oluşan karbondioksidi dışarı vermektir. O<sub>2</sub> ve CO<sub>2</sub>'nin değişimini içeren bu süreç aynı zamanda gaz değişimi olarak da adlandırılır ve tüm insanlarda gerçekleşen bu olay çocuğunuzun sağlığı için kritik önem taşır. KMD'li bir çocuk için solunum desteği ihtiyacı her KMD alt tipi için önemli ölçüde çeşitlenebilir.

KMD'nin tüm tiplerinde zayıflayan solunum kasları yüzünden akciğerle ilgili problemler görülme riski artmıştır. Solunum problemlerinin ortaya çıktığı yaşla birlikte solunum problemlerinin ciddiyetinin görüldüğü yaş hastadan hastaya değişir.

Genellikle solunum problemleri 8-15 yaş arasında görülür. KMD'li solunum problemi olan küçük çocuklar tipik semptomlar göstermeyebilir; o yüzden aileler ve bakıcılar solunum sıkıntısına yönelik erken belirtiler konusunda bilinçli olmalıdır. Çocuğunuza KMD tanısı konulduğunda, temel değerlendirmeler için göğüs hastalıkları uzmanı tarafından değerlendirilmesi önerilir. Uzman, sizi çocuğunuzda görülebilecek solunum problemlerinin erken belirtileri konusunda bilgilendirecektir.

### Belirti ve Semptomlar

Çocuğunuzun solunum problemlerine bakım için iki basamaklı önlem aldırıcı yaklaşım zamanla onun olası en iyi fonksiyonunu sürdürmesinde yardımcı olmak için önemlidir. Erken işaret ve semptomların aile ve bakıcılar tarafından fark edilmesi, ek olarak da düzenli ayarlanan pulmoner değerlendirmeler, pulmoner testler, ve tedavi çok önemlidir. Çocuğunuzun solunum kaslarıyla ilgili erken semptomlar ve problemlere dair işaretler kafa karıştırıcı olabilir ve zamanla değişebilir. Eğer çocuğunuzun solunum fonksiyonları ile ilgili endişeleriniz varsa lütfen göğüs hastalıkları uzmanınızla iletişime geçiniz. Eğer durum aniden gelişirse, acil serviste çocuğunuzun değerlendirilmesini sağlayın. Aşağıdaki işaret ve semptomlar için gözlemde olun:

- Zayıf ağlama
- Etkisiz öksürük

- Tekrarlayan solunum yolu enfeksiyonları, düzensiz solunum paternleri, ya da genel irrite durum
- Beslenme esnasında ya da çocuğun kendi sekresyonuyla boğulması
- Kilo kaybı ya da kilo alımında yetersizlik

Solunum problemleri geceleri başlayabilir çünkü insanlar geceleri daha yüzeysel solunum yaparlar. Solunum problemlerine ait işaretler şunlardır:

- Bölünen uyku ya da gece yatakta dönme ihtiyacında artış
- Yeterli saat uyunması halinde bile sabah uyanınca yorgun hissetme
- Nefessiz kalma hissi ya da artan solunum hızı
- Sabah baş ağrısı, bulantı
- Gün boyu zayıf konsantrasyon
- Uyuma ve kabus korkusu

Zayıf göğüs kafesi kasları ve zayıflamış diyafram nedeniyle omurga eğriliği(skolyoz) ve göğüs duvarı anormallikleri gelişebilir ki bu da çocuğunuzun solunum kapasitesini limitler. (Ortopedi ve rehabilitasyon yaklaşımları bölümüne bakınız.)



Çocuğunuzun diyafram kasları herhangi bir belirgin semptom göstermeksizin zayıf olabilir. Bu durum KMD alt tiplerine özeldir. Solunum problemleri çocuğunuz hala yürürken (tablo 2) görülebilirken musküler distrofilerin diğer çeşitlerinin çoğunda yürümeyi kaybedene kadar genelde görülmez. Bu yüzden çocuğunuzun semptomları açığa çıkmadan önce uzman tarafından takibe alınması çok önemlidir.

**TABLO 2.**

**KMD'nin Bilinen Alt Tiplerindeki Tipik Solunum Problemlerinin Başlangıçları**

KMD Alt tipi	Problemin Başlangıcı
<i>COL6-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Diyafram zayıflığı ile birlikte erken başlangıçlı geceleri görülen solunum sıkıntısı</li> <li>• Ortalama 11 yaş civarına kadar solunum desteği ihtiyacı</li> </ul>
<i>SEPNI-RM</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Geceleri görülen erken başlangıçlı solunum sıkıntısı yürüme yeteneği kaybedilmeden önce görülebilir.</li> <li>• Ortalama 10 yaş civarına kadar solunum desteği ihtiyacı ortaya çıkabilir.</li> </ul>
<i>LAMA2-RD</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Motor fonksiyon ile solunum fonksiyonları arasındaki gerilemelerde bağlantı</li> <li>• Ortalama 11 yaş civarına kadar solunum desteği ihtiyacı ortaya çıkabilir.</li> </ul>
<i>αDG-RD+ kognitif bozukluk (WWS, MEB, Fukuyama)</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kas zayıflığı ve solunum yetmezliğinde ciddi derece ilerleme</li> <li>• Solunuma dair tedavi ve yaklaşımlar doğumda ya da eğer şiddetli kas zayıflığı varsa ilk dekatta başlanabilir.</li> </ul>
<i>αDG-RD kognitif bozukluk ve LGMD tipleri olmaksızın</i>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Motor fonksiyon ile solunum fonksiyonları arasındaki gerilemelerde bağlantı</li> <li>• Birey yürüme yeteneğini kaybettiğinde solunumla ilgili yaklaşım ve tedaviler başlar.</li> </ul>

Kısaltmalar: KMD : Konjenital Musküler Distrofi, FKRP : Fukutin ilişkili protein, LAMA2: Laminin A2LGMD : Limb Girdle Musküler Distrofi, MEB : Muscle Eye Brain Hastalığı, SEPNI : Selenoprotein, WWS: Walker-Warburg Sendromu

## Solunum Fonksiyon Testi Tipleri

- Spirometre: Solunum fonksiyonunu belgelemek için kullanılır. Bu test en az altı yaşındayken ve en az yılda bir kez olacak şekilde yapılmalıdır. Ölçüm, düzenli göğüs hastalıkları muayenesi sırasında ya da ayrıca yaptırılabilir. Bu test genelde çocuğunuz uzmanla görüşmeden önce solunum terapisti tarafından yapılır. Bu testler çocuğunuzun zorlu vital kapasitesi (FVC) ve tepe öksürük akımı ölçümlerini içerir. Bunlar çocuğunuzun bir tüp ya da maskeden soluması ile ölçülür. Bu testlere pulmoner fonksiyon testleri ya da SFT de denir.
- Nokturnal oksimetre (pulse oksimetre): Ayak ya da el parmağına takılan bir cihaz yardımıyla acı vermeden kandaki oksijen saturasyonunu ölçer.
- Polisomnografi ya da diğer deyişle uyku çalışması: Uyku laboratuvarında hastanın gecelemesi ile ölçülür. Göğüs uzmanı tarafından yılda bir kez önerilebilir. Solunumun gece boyu görüntülenmesiyle uyku apnesi varsa şiddeti ile birlikte belirlenebilir. Uyku çalışmaları ayrıca BİPAP kullanım sonuçlarını görüntülemek ve ayarlamaları yapmak içinde kullanılır.
- Kan gazları: Kan alınarak ölçülür. Bu yöntemle kandaki oksijen ve karbondioksit seviyeleri ölçülerek yeni ya da ciddi bir solunum sıkıntısı varsa belirlenebilir.
- End-tidal CO<sub>2</sub>: Birey nefes verirken cihaz yardımıyla karbondioksit ölçülür. Solunum desteği alan kişilerde, desteğin etkinliğini uzmanın anlamasını sağlamada ve ayarlamaları yapmasında yardımcıdır. Solunum desteği almayan ama solunum sıkıntıları başlayan KMD'li kişilerin CO<sub>2</sub> seviyelerini belirlemek amaçlı da kullanılabilir.



- Konuşma ve yutma değerlendirmesi eğer aspirasyon riskine işaret edebilecek öksürük, boğulma, yutma zorluğu, az beslenme ya da büyüme geriliği semptomlarından şüpheleniliyorsa yapılmalıdır.

## Koruyucu Solunum Bakımı

Pnömonok (pnömoni) ve yıllık influenza (grip) aşılı KMD'li tüm yetişkin ve çocuklara önerilir. Ayrıca iki yaş altındaki çocuklara solunum syncytial virus(RSV) dan korumak için Synagis denen aşı da önerilir. Çocuğunuzun sekresyonlarını çıkarmak, etkili öksürmek ve havayolları ile akciğerlerini açık ve temiz tutabilmek için aşağıdaki yöntemlerden yararlanabilirsiniz:

- Alt solunum yollarından mukusu uzaklaştırmak için öksürmeye yardım cihazlar ( cough assist)
- Uzmanınız tarafından öğretilen nefes teknikleri, akciğerin belirli bölgelerinin kronik olarak çökme(atelektazi) riskini azaltmaya yardım eder
- Sekresyonların temizlenmesine yardım etmesi için fizyoterapist tarafından yapılan günlük tedaviler (intrapulmoner perküsif ventilasyon)
- Sekresyonları hareketlendirmek için bronşiyal drenaj göğüs kompresyon yeleği ( perküsif vest) hızlı göğüs kompresyonu sağlar.

Çocuğunuz KMD ile ilgisi olmayan nedenlerden ötürü solunum problemlerine sahip olabilir. Astım, KMD'nin bilinen bir semptomu olmamasına rağmen; eğer görülürse çocuğunuz bronkodilatator ve inhale steroidlerle tedavi edilmelidir. KMD'li astımlı çocukların tedavisi, KMD görülmeyen astımlı çocuklarınkinden farklı değildir.

## Uygulamalar

Şiddetli skolyoz akciğerlerin her yönden genişlemesini zorlaştırır ve bireyin derin nefes almasını engeller. Skolyozun seyrini kontrol etmek için çocuğunuzun gövde korsesine ihtiyacı olabilir ve bu sayede günlük aktiviteler esnasında daha iyi bir postür sergilenebilir. Ama unutulmamalıdır ki korseleme sadece skolyozu değil çocuğun nefes alma yeteneğini de etkiler. Yapılan korsenin solunum fonksiyonu üzerine negatif

etkisi olmamasına dikkat edilmelidir. Göğüs hastalıkları uzmanı ve ortopedist bu konuda birlikte çalışmalıdır.

Etkili solunumla ilgili sıkıntılar varsa, uzmanınız gaz değişimini iyileştiren, solunum yolu enfeksiyonlarını azaltan, hastaneye başvuru ve kalış sayısını azaltmaya yardımcı destekleyici solunum ekipmanlarını(non invaziv ya da ventilatör ekipman) önerebilir.

Eğer hipoventilasyon( zayıf solunum yeteneği) ya da solunum problemine işaret herhangi bir bulgu varsa non invaziv ventilasyon en sık önerilen yöntemdir. Uygulamalar maske ya da kolayca çıkarılabilir aletlerle yapılabilir.

Bi-PAP: Daha çok geceleri solunum desteği amacıyla kullanılan non invaziv bir ventilasyon cihazıdır. Çocuğunuzun ağzına ya da burnuna havayı maske ya da aracı vasıtasıyla pompalayan küçük bir makinedir. Basınçlı hava, çocuğunuzun nefesini destekler ve karbondioksidi nefesle vermesine yardım eder. Çocuğunuzun yaşına, deri durumuna, kafa şekline, tolerasyonuna göre çeşitli arayüzler vardır. Çocuğunuz non invaziv ventilasyon desteği kullanmaya başladığında, yılda en az bir kez uyku çalışmasına girmeli; ventilatör ayarları ayarlanmalı maske ve diğer arayüzlerin ayarları yapılmalıdır.

Uzun süredir ventilasyon desteği alan çocuk için anormal yüz kasları gelişimi (midface hipoplazisi) şeklindeki olası komplikasyonlar kontrol edilmelidir. Bireye özel uygun

maskeler, nazal maskeler ve tüm yüzü alan maskeler bu komplikasyonu engellemeye yardım edebilir. Gün boyunca ventilasyon desteğine ihtiyacı olan kişiler içinse ağız parçası olan sip ventilasyon önerilebilir.

Bazen uzun süreli mekanik ventilasyon durumunda trakeostomi tübü denilen ve operasyonla boyna yerleştirilen bir tüp aracılığıyla destek verilir. Tekrarlayan pnömonilere neden olan kronik aspirasyonlar ya da havayolu sekresyonlarının etkili bir şekilde temizlenmemesi bu uygulamaya ihtiyaç doğurur. Bazı kişilerde gün ve gecenin büyük bölümünde noninvaziv ventilasyona ihtiyaç duyuyorsa trakeostomi tübünü tercih edebilir.

## Akut Respiratuar Hastalığa Yaklaşım

Solunum yolu enfeksiyonları (yaygın nezle ve pnömoni), KMD'li çocuklarda hastaneye yatış ve yaşamı tehdit eden durumlara sebep olan en sık nedendir. Akut solunum yolu enfeksiyonundan şüphelenildiğinde, çocuğunuzun muayenesi sırasında çocuğunuzun KMD alt tipini ve hastalık gidişatı hakkındaki bilgilerinizi paylaşmanız önemlidir.

Akut solunum yolu hastalığının belirtileri çok net olmasa da şunları içerebilir:

- Solukluk
- Artmış uyku hali
- Azalmış iştah
- Göğüs ve göbekteki alışılmadık hareketlilik\*,





- Artmış kalp hızı ya da solunum hızı
- Zayıf öksürük
- Artmış yorgunluk

Bu belirtilerin herhangi birinin görülmesi durumunda dikkatli bir değerlendirme yapılmalıdır. Ek olarak eğer oksijen saturasyonu %94'ün altında ya da çocuğunuzun her zamanki değerinden farklı ise uzman tarafından görülmeli ya da acil olarak değerlendirilmelidir. Çocuğunuzun hastalığının şiddetini belirlemek için doktorunuz tarafından muayene edilecek ve çocuğunuzun göğsü dinlenecektir.

Diğer tanı metodları şunları içerebilir:

- Öksürük etkinliğinin değerlendirilmesi
- Solunum problemlerini değerlendirmek için pulse oksimetre ve CO<sub>2</sub> ölçümü
- Pnömoni ve akciğerin sönmüş alanlarını belirlemek için göğüs filmi
- Öksürükle balgam çıkarabiliyorsa balgam kültürü-pnömoniyeye neden olan bakteriyi belirlemede yardımcıdır.

Çocuğunuzun akut solunum yolu enfeksiyonunun tedavisinin amacı solunum fonksiyonunu korumaktır. Pnömoni tanımlanmışsa solunum durumu gözlenerek pnömoniyeye neden olan bakteriyi tedavi etmek için antibiyotikler kullanılır. Eğer çocuğunuzun oksijen saturasyonu düşükse, oksijen desteği sağlanmalıdır (nazal kanül ya da maske). Eğer karbondioksit birikimi belirlenmişse, sadece oksijen desteğinden ziyade ventilasyon desteği vermek daha uygundur.

Solunum yetmezliği işareti var ve çocuğunuz hala non invaziv ventilasyon desteği kullanmıyorsa, kullanmaya başlayabilir. Eğer hali hazırda solunum desteği varsa ayarlar ve cihazlar tekrar değerlendirilmeli gerekiyorsa kullanılan saat sayısı artırılmalıdır. Daha ciddi hastalık durumunda noninvaziv ventilasyondan fayda alınmıyorsa, çocuğunuz sekresyonları temizlemede yetersiz ve havayolu temizliğini korumada sıkıntı yaşıyorsa aspirasyon riski artmışsa entübasyon düşünülmelidir.

Çocuğunuzun sekresyonlarını hareketlendirmeye yardımcı tedaviler yoğunlaşmalı (öksürük makinesi, IPV, manuel olarak öksürüğe yardım). Bronkodilatator ve göğüs perküsyonları uzmanınız tarafından önerilebilir. Ventilasyon sadece gaz değişim sürecine yardım eder, bu yüzden bu havayolu temizleme tekniklerine devam edilmelidir.

## not sure where this goes? Hatırlanması gerekenler

### HECHOS IMPORTANTES PARA ECORDAR

1. Eğer biliniyorsa çocuğunuzun rahatsızlığının KMD alt tipinin yazılı tanımına sahip olun. Acil bir durumda gösterebilmek için en son yapılan solunum fonksiyon testinin kopyasını yanınızda bulundurun.
2. Çocuğunuzun solunum fonksiyonları her ameliyat öncesinde kontrol edilmelidir.
3. Alt solunum yolu enfeksiyonları, dengeli düzeyde oksijen ve karbondioksit seviyelerini korumak içintam olarak tedavi edilmelidir. Genelde enfeksiyonun tedavisi için antibiyotikler kullanılmalıdır. Eğer çocuğunuzun göğüs kası zayıflığı varsa öksürme esnasında ek destek gereklidir.
4. Solukluk, uykulu hal, azalmış iştah ya da kilo kaybı, anormal solunum paterni

# 4. GASTROİNTESTİNAL SİSTEM YAKLAŞIMI

## Beslenme, Besleme ve Oral Bakım

Konjenital Musküler Distrofi çocuklarda besleme ve beslenme problemleri ile sık karşılaşılır. Diğer sık karşılaşılan problemler gastroözefagal reflü (GÖR), aspirasyon, kabızlık, konuşma problemleri, zayıf kemik sağlığı ve ağız ve diş temizliği ile ilgili zorluklar olarak sayılabilir. Çocuğun bakımının en uygun şekilde yapılabilmesinde bu sorunlarla başa çıkmanın belirgin önceliği vardır ve beslenme ve yutma değerlendirmesinde deneyimli uzmanlar, bir diyetisyen veya beslenme uzmanı ve bir gastroenteroloğu içeren multidisipliner bir ekibi işaret eder..

### Yeme ve Beslenme Semptomları

KMD'li hastalarda sık karşılaşılan problem kilo alımında zorluk veya büyüme geriliğidir. Diğer KMD'li hastalar için kilo alımı, sıklıkla yürüme kaybına bağlı olarak bir sorun haline gelebilir.

Çocuğunuzda olabilecek diğer beslenme bozukluğu semptomları:

- Sık akciğer enfeksiyonları,
- Göğüs/ üst karın ağrısı, kusma
- Çiğneme, öksürmede zorluklar
- Zayıf oral koordinasyon ve şiddetli salya problemi
- Kabızlık veya ishal
- Bağımsız beslenmede zorluklar
- Yemek saatinin uzunluğu; yemeklerin 30 dakikadan uzun sürmesi yeme süresinin uzadığını düşündürür. Bu yeme bozukluğunun işareti olabilir.
- Aile stresinin artması veya çocuk ve bakım verenler için yemek zamanlarının eğlencesinin azalması

### Değerlendirme

Kilo ve boy ölçülerek yapılan büyüme değerlendirmeleri her kontrolünüzde yapılmalıdır. Eğer çocuğunuz 5 yaşından büyükse ve ayakta duramıyorsa kol uzunluğu boy uzunluğu ölçümünde kullanılabilir.

KMD'li çocuklar yaşına göre beklenenden daha düşük bir gelişim eğrisine sahiptirler. Çocuğunuzda yorgunluk, tekrarlayan enfeksiyonlar veya kardiyak ve solunumsal problemlerin semptomları olmadığında sağlıklı olarak kabul edilebilir. Çocuğunuz değerlendirilirken doğru kilonun belirlenmesi önemlidir ve kilo alımının devamından emin olmak için kilo eğrisi takip edilmelidir.

Eğer çocuğunuzun büyüme veya sağlık durumunda yetersizlikler varsa beslenme değerlendirmesi önerilebilir. Bu orofasial değerlendirme, beslenme ve yutma yeteneklerinin gözlem ve değerlendirmesi ve oturma ve pozisyonunun değerlendirmesini içermelidir.

Videoflorskopi ve fiber-endoskopik değerlendirme aspirasyon riskini arttıracak yutma bozukluklarının belirlenmesinde yardımcıdır.

Beslenme ve yutma değerlendirmesinde düşünülmesi gereken diğer ilişkili faktörler boyun kaslarının kuvvetsizliği, çene ve boyun kontraktürleri, zayıf



veya yüksek damak, zayıf dil lateralizasyonu, dişle ilgili problemler, skolyoz, zayıf veya etkisiz öksürtük, solunumsal yorgunluk, yetersiz gece

solunum fonksiyonu, iştahsızlık, gastroözefagal reflü (GÖR) ve motilite problemleri olarak sayılabilir.



## Tedavi

Güvenli ve yeterli besin alımı çocuğunuzun beslenme ile ilişkili problemlerinin tedavisinde önemlidir. Tanı ile başlayan süreçte yeme ve beslenmede bir uzmandan sağlıklı yeme davranışları ile ilgili bilgi ve talimatlar almak ideal kemik sağlığının yanı sıra yetersiz kilo veya aşırı kilolu olmayı engellemeye yardım eden etkin bir yoldur.

Eğer çocuğunuzun beslenme ile ilgili zorluğu varsa, bunu geliştirmek için stratejiler;

- Beslenme sırasında çocuğunuzun pozisyonu veya oturmasında değişiklikler yapmak
- Kendi başına beslenme için tabak veya diğer yardımcı ekipmanları değiştirmek
- Güvenli yutma tekniklerini öğrenmek ve uygulamak
- Besinin yapısını değiştirmek (örneğin sıvıları kıvamlılaştırmak veya besinleri ufak parçalara bölmek)
- Eğer normalden az kiloda ise öğün sıklığını arttırmak ve daha kalorili besinler seçmek (küçük birçok öğün vermek ve gün boyu düzenli olarak 2 saatte bir aperatif vermek)
- Çene, dil, baş ve boyun hareketini geliştirmek için duyuşal yaklaşımlar ve oral tedavi kullanmak
- Besin ve kalori alımını değerlendirmek için diyetisyene başvurmak ve eğer normalden az kiloda ise destek kalorili sıvılar veya normalden fazla kiloda ise kalori azaltması yapmak.

Eğer kilo alımında zorluklar devam ediyorsa veya çocuğunuzun tekrarlayan akciğer enfeksiyonlarıyla

savaşmasının beslenme durumunu etkilediği ile ilgili bir görüş varsa bir gastroenteroloğa yönlendirme ile uygun tüp beslenme yöntemi düşünülmelidir.

- Kısa süreli kullanım için, örneğin cerrahi öncesi ve sonrası veya akut hastalık sırasında, nazogastrik (NG) tüp (burundan geçen beslenme tüpü) kullanılabilir.
- Uzun süreli kullanım, cerrahi gastrostomi tüpü (G tüp) ve jejunostomi tüpü (J tüp) kullanılabilir. Ciddi reflüden dolayı Nissen fundoplikasyonu önerilebilir. Bu tüp yerleşimi ile aynı anda yapılabilir.
- Çocuğunuzun yeterli sıvı ve besin gereksiniminin sağlandığından emin olunması için beslenme tüpünden ne kadar sıklıkla ve ne kadar besine ihtiyacı olduğuna GI takım tarafından karar verilir.

Çocuğunuzun yutması güvenli olduğu sürece, beslenme tüpüne sahip olması artık ağızdan almayacağı anlamına gelmez. Bunun yerine tüpten beslenme çocuğunuzun gerekli beslenme desteği için bir seçenek haline gelebilir. Böylece herkes için beslenme zevkli hale gelebilir ve beslenme sırasındaki stres azalır.

## Gastrointestinal Motilite

KMD'li çocuklarda sıklıkla reflü veya kabızlık vardır.

Gastroözefagal reflü (GÖR) semptomları göğüs/ üst karın ağrısı, kusma, aspirasyon ve tekrarlayan akciğer enfeksiyonlarını içerir. GÖR'ün tıbbi tedavisi çeşitli ilaçların kullanımı, diyet ve pozisyonel değişikliklerin yanı sıra antiasit tedavisidir.

Kabızlık birçok faktöre bağlı olabilir ve besin yapısının değiştirilmesi ve fiber içeriği, sıvı alımının artması, pozisyon değişiklikleri ve hareket, ve doktorunuzun yazdığı laksatiflerin kullanımı ile düzeltilebilir.

## Konuşma

KMD'li çocuklarda yüz kaslarındaki zayıflık, çene. Zayıf nefes, zayıf veya yüksek damak, dudak kapama ile ilgili problemler ve beyin tutulumu nedeni ile konuşma problemleri olabilir.

Oral motor tedavi ve egzersizler çocuğunun çene ve ağız hareket açıklığını kazandırmaya yardım edebilir. Konuşma tedavisi yapılan servisler, iletişim stratejileri ve seçenekleri için yardım edebilir. Bazı çocuklar eğer kelimeleri söylemekte veya diğerlerinin duyabileceği kadar

sesli konuşmada zorluk yaşıyorlarsa veya sağır veya zor işiten iseler iletişime yardımcı araçlardan.

## Ağız sağlığı ve diş bakımı

Çocuğunuzun diş sağlığı onun genel sağlığı, beslenme ve konuşması üzerine etki edebilir. Bazı problemler KMD'de sıktır ve oluşabilecek ilişkili sağlık sorunları Tablo 3'de listelenmiştir..

**TABLO 3.**

### KMD'de sık karşılaşılan semptomlarla ilişkili ağız sağlığı komplikasyonları

Problem	Sağlık sorunu
Gastroözefagal reflü	Mine erozyonu ve ağrı
Ağız içi bakterileri	Pnömoni gelişimi
Ağız solunumu	Kuru ağız ve oral enfeksiyon riskinin artması
Diş fazlalığı ile diş şekil bozuklukları	Diş temizleme zorlukları, sık oyuklar, çiğneme zorlukları
Ağızla yememe	Diş eti hiperplazisi

## Değerlendirme ve tedavi

Çocuğunuz 2 yaşından önce veya tanısı konulunca bir pediatrik diş hekimine yönlendirilmelidir. Eğer çocuğunuzun yutma ve öksürme yeteneğinde azalma varsa, kontrollerde bazı özel uygulamalar ve pozisyonlara ihtiyaç duyulabilir. Eğer çocuğunuz tekerlekli sandalye kullanıyorsa diş hekiminin çocuğunuzu tekerlekli sandalyeden diş tedavisi yapılan sandalyeye transferini sağlayacak yerinin olduğundan veya çocuğa tekerlekli sandalyede tedavi seçeneğinin sunulduğundan emin olun.

Aşağıdaki önerilerle birlikte diş temizleme ile sık takip önerilir (en az her 6 ay);

- Ebeveynler ve bakım verenlere; diş temizliği, flor ve antibakteriyel gargara kullanımı ve bağımsızlık sağlayan pozisyonlama modifikasyonları ve özel ekipmanları içeren evde bakım konularında bilgilendirilmelidir.
- Derin çatlakları olan azı dişler belirlenmelidir.

- 6 yaşına yaklaşan çocukların zayıflığı tedavi planı içine alabilecek, ağız çevresi kaslarda zayıflık konusunda deneyimli bir ortodontist tarafından görülmelidir.
- Yetişkin KMD'liler kontrol ve profesyonel diş temizliği için düzenli olarak bir diş hekimi / diş temizliği uzmanına ziyaretlere devam etmelidir.
- Eğer çocuğunuzun anestezi veya sedasyon bir diş uygulamasına gereksinimi varsa, diş. KMD tanısından haberdar olmasından ve eğer gerekirse solunumu sağlayabilecek biri olduğundan emin olun. Malign hipertermi (kötü huylu yüksek ateş) önlemlerini ve bu potansiyel yaşamı tehdit edici durumun tedavisini bilmesi gereklidir.



# 6. KARDİYAK YAKLAŞIM

## Kardiyak Takip

Kardiyak yaklaşımının amacı; herhangi bir yaşta KMD ile ilişkili kalp problemlerinin erken tanı ve tedavisidir. Bazı KMD çeşitlerinde kardiyak problemler muhtemelen gelişir ve bu yüzden düzenli kardiyak tarama gereklidir; diğerlerinin kardiyak tutulumu yoktur ve düzenli kardiyak tarama gerekmez. Bazı kardiyak tutulumlar KMD'nin bir parçası olarak kalp kasında gelişen zayıflığa bağlıdır. Bu kalpte zorlanmaya (Solunum Bakımı bölümüne bakın) sebep olan durum, tanısı konulmamış veya uygun tedavi edilmemiş solunum problemleri sebebi ile de oluşur. Bu vakalarda veya kalp aritmisi veya kalp

büyümesinden kaynaklanan semptomlar olduğunun düşünüldüğü durumlarda kardiyak tarama ve bir kardiyoğa gitmek gerekebilir.

En sık karşılaşılan iki kalp problemi aritmiler (anormal kalp ritmi) ve kardiyomyopati (kalp kasının anormal fonksiyonu ve kalp büyümesi)dir. Bu iki durum belirli KMD alt gruplarında ana kalp problemi olarak oluşabilir, ama tüm özel alt gruplar kardiyak probleme sahip değildir (Tablo 4).

**TABLO 4.**

**Çeşitli KMD alt gruplarında kardiyak sorunlar**

KMD alt grubu	Sorun
<i>αDG-RD</i>	Kardiyomyopati gelişme riski yüksek
<i>LAMA2-RD</i>	Kalbi etkilemeyen orta seviye kalp büyümesi ve tedavi gerektiren aritmiler
<i>LMNA-RD</i>	Hem aritmiler ve kardiyopati için ciddi risk. Erken kardioloji değerlendirmesi ve düzenli takip çok önemlidir.
<i>COL6-RM</i>	Kalp kası etkilenmiş görünmez, fakat kardiyomyopati tedavi edilmemiş akciğer problemleri yüzünden oluşur. Solunum desteği başladığından ekokardiyogram önerilir
<i>SEPN1-RM</i>	Kalp kası etkilenmiş görünmez, fakat kardiyomyopati tedavi edilmemiş akciğer problemleri yüzünden oluşur. Solunum desteği başladığından ekokardiyogram önerilir.
<i>RYR1-RM</i>	Kalp kası etkilenmiş görünmez, fakat kardiyomyopati tedavi edilmemiş akciğer problemleri yüzünden oluşur. Solunum desteği başladığından ekokardiyogram önerilir.

Kısaltmalar:αDG- RD, alfa-distroglikanopati; KMD, konjenital musküler distrofi; COL6-RM, myopati ile ilişkili kollajen 6; LAMA2-RD, distrofi ile ilişkili α2 laminin, MDC1A içeren; RYR1-RM, myopati ile ilişkili ryanodin 1 reseptörü;SEPN1-RM, myopati ile ilişkili selenoprotein N1; LMNA-RD, LAMİN A/C KMD.

## Kardiyak belirtiler

Kardiyak problemlerle ilgili tipik semptomlar burada listelenmiştir. Bununla birlikte küçük çocukların bu semptomları tanımlayamayacağı dikkate alınmalıdır.

- Yorgunluk
- Nefesin kısa olması
- Cildin solgun olması ve mukoz membranlar
- Hızlı kalp atım periyodları (taşikardi)
- Çarpıntı
- Bilinç kaybı
- Hafif sersemlik
- Baş dönmesi

## Değerlendirme

İlk kardiyak değerlendirme çocuğunuzun KMD tanısı konulduğu zamanda yapılmalıdır. Bu değerlendirme tipik olarak elektrokardiyogram (EKG) ve ekokardiyogramı (kalp ultrasonu) içerir. Çocuğunuzun kardiyoloğu anormal kalp ritimlerini kontrol etmek için 72 saat EKG (Holter EKG) veya olay izleyicisi (2 hafta izleme) isteyebilir. Takip sıklığı kardiyoloğunuz tarafından eğer biliniyorsa çocuğunuzun alt grubuna ve kardiyak semptomlar veya şüphelere bağlı karar verilir.

Tablo 4’de belirtildiği gibi L-CMD’li çocuklar kardiyak problemler açısından en yüksek riske sahiptir ve tanı ile başlayıp sonrasındaki her 6 ayı içeren sık değerlendirmeyi gerektirir.  $\alpha$ DG- RD’li (Fukutin ve FKRP ile ilgili) çocuklar tanı zamanı ve yıllık olarak sık kardiyak değerlendirme gerektirir.  $\alpha$ DG- RD’li (diğer genlerle ilgili veya bilinmeyen gen katılımı) ve LAMA2 alt gruba dahil çocuklarda kardiyak problem riski artmıştır ve teşhisten başlayarak 5. ve 10. yaşlarda ve sonrasında da yıllık olarak değerlendirilmelidir. Eğer EKG, ekokardiyogram veya Holterde bir anormallik tespit edildiyse daha sık takip edilebilir.

## Tedavi

Eğer çocuğunuzda herhangi bir kardiyomyopati belirtisi varsa ACE inhibitörleri veya beta-blokerler gibi ilaçlar başlanmalıdır. KMD’li çocuklarda ciddi kardiyomyopati veya kalp yetmezliği tedavisi genel pediatrik popülasyondan farklı değildir.

Kalpte 2 üstte ve 2 altta olmak üzere 4 oda vardır. Sağ üst oda kalbe bir uyarı gönderince kalp atmaya (kasılmak, kanı vücutta dolaştırması için kalbe pompalama) başlar. Bu uyarı iletilirken oluşan problemler aritmiler olarak adlandırılır. Aritmileri olan insanlar kalp atışlarında anormallik hissettiklerini söylerler.

## 2 tip aritmi vardır:

- Supraventriküler aritmiler üst kalp odacıkları ve iletim sisteminden kaynaklanır ve genellikle betablokerlerle tedavi edilirler.
- Ventriküler aritmiler alt kalp odacıklarında oluşur ve hayatı tehdit edicidir. Bu tip aritmilerde kalp atışlarında sorun olur ve kan vücuda pompalanamaz. Bu tip aritmi LMNA-RD ‘li hastalarda görülebilir ve implante edilebilir defibrilatörlerin (AICD olarak bilinir, otomatik implante edilebilir kardiyoverter defibrilatör) yerleştirilmesini gerektirebilir, çünkü ventriküler aritmiler kendi kendine iyi olmaz. Defibrilatör kalbin doğru atmasını sağlayarak aritmeyi tedavi eder ve böylece ‘ani ölümü engeller. Eğer çocuğunuzun ilerleyici ve ciddi kalp büyümesi varsa AICD yerleştirilmesi tartışılmalıdır.

## HATIRLANMASI GEREKEN ÖNEMLİ GERÇEKLER:

Potansiyel kardiyak semptomların farkında olunmalı;

- Yorgunluk
- Nefesin kısa olması
- Cildin solgun olması
- Düzenli olmayan veya hızlı kalp atım periyodları (çarpıntı veya taşikardi)
- Bilinç kaybı
- Hafif sersemlik
- Baş dönmesi

*Bu olası kalp tutulumu olabilecek KMD alt grupları için kalp problemlerinin erken tanı ve tedavisinde düzenli kardiyak izleme yardımcı olabilir.*







# 7. ORTOPEDİ VE REHABİLİTASYON YAKLAŞIMI

## Skolyoz ve kontraktür bakımı

KMD'nin tüm tiplerinde sıklıkla kollar ve bacaklar, eklemler ve omurgayı ilgilendiren ortopedik problemlerle karşılaşılır. Çocuğunuzun yaşamı boyunca fonksiyonunu korumak ve en iyi hale getirmek, konfor, güvenlik ve bağımsız hareketliliğini sağlamak, ağrıyı azaltmak ve yaşam kalitesini arttırmak için ortopedik bakım ve farklı rehabilitasyon yaklaşımlarına ulaşmak önemlidir.

Ortopedik problemler; eklem ve boyun kontraktürleri, hipotoni, skolyoz, ayak deformiteleri ve kalça dislokasyonu veya subluksasyonu olarak sayılabilir.

- Doğumda oluşabilecek problemler artrogripozis, hipotoni, tortikollis, kalça dislokasyonu, skolyoz ve clubfoot'tur.
- Çocuğunuz büyüdüğünde sık karşılaşılabilecek ortopedik problemlerise ise kontraktürler ve çocuğunuzun solunumsal sağlığını (Solunum Bakımı bölümüne bakın) etkileyebilecek skolyoz gelişimidir.

Ortopedik tedavi ve rehabilitasyon yaklaşımları hem kısa hem de uzun dönem sorunlar olarak ele alınmalıdır. Bu yaklaşım yaklaşım geleceğe yatırım olarak görülmelidir.

### Değerlendirme

Çocuğunuzun multidisipliner tedav ekibi bir ortopedist ve fizik tedavi ve rehabilitasyon ekibinden oluşmalıdır. Rehabilitasyon ekibi fizyoterapist ve iş uğraşı terapistleri, ortez ve tekerlekli sandalye, oturma ve araç gereç uzmanlarını içermelidir.

Çocuğunuza en az yılda bir kez omurga eğriliği, eklem hareketliliği, oturma şekli ve günlük aktiviteleri değerlendirmesi yapılmalıdır. Genellikle kullanılan değerlendirme yöntemleri fiziksel değerlendirme, omurga röntgeni, eklem hareket miktarı ölçümü (gonyometre) ve kas kuvveti değerlendirmesidir (myometre).

Ciddi hipotonili, solunum yetersizliği olan, veya omurga eğriliği değişken veya hızlı ilerleyen ya da tedaviye zayıf cevabı olan genç çocukların daha sık değerlendirilmesi gerekir.

Ebeveynler ve bakım hizmeti verenler çocukların ortopedik yaklaşımlarını izleme ve yardım etmede açısından önemlidir. Herhangi bir ortopedik sorunla ilgili uzmana danışmaya teşvik edilmelidirler.

### Ortopedik komplikasyonlar

Ortopedik komplikasyonlar tüm KMD tiplerinde ortaya çıksa da, şiddeti, tipi ve yeri farklı alt gruplar arasında değişiklik gösterebilir (Tablo 5). Kontraktürler Kutu 3'te daha detaylı tartışılmıştır.

### KUTU 3.

#### KMD'de kontraktürler

- Kontraktür sahip olunan eklem hareket sınırı içinde tam olarak hareket edemeyen eklem demektir. Vücuttaki çoğu eklemler (dirsek ve diz gibi) menteşe üzerine oturmuş kapı gibidir ve tamamen açılıp kapanır. Kontraktür olduğu zaman menteşeler uygun çalışmaz ve kapı yarı açık yarı kapalı takılıp kalır.
- Bir kontraktüre sahip olmak hayatı daha zorlaştırır, çünkü kollar veya bacaklar hareket ettirme yeteneğini kaybeden bir pozisyonda takılıp kalır.
- Çoğu kontraktür dereceli başlar ve zamanla kötüleşir. Sınırlı başarı ile kontraktürlere tek yaklaşım germe ve hareket alanının tamamını kullanmayı destekleyen düşük şiddetli egzersizdir (örneğin yüzme).
- Boyun ve çene kontraktürleri fonksiyonel yetenekte belirgin etkiye sahiptir (hareket, beslenme) ve ameliyat öncesi anestezi açısından özel bir dikkat gerektirir.

**TABLO 5.**

**KMD ile ilişkili ortopedik komplikasyonların başlangıç yaşı**

Tipik ortopedik problemler	KMD alt grupları	Zamanı
Eklem laksitesi (bilek, ayak bileği, el ve ayak parmakları)	<i>COL6-RM, αDG-RD, SEPNI-RM</i>	Doğumda, <u>kontraktürlere</u> dönüşebilir
Eklem kontraktürleri	<i>Ullrich KMD*, tam LAMA2-RD</i>	Doğumda oluşabilir, eğer yürüyorsa kontraktürler yürüme yeteneğini kaybetmeden önce başlar
	<i>αDG-RD, LAMA2-RD parcial LMNA-RD, COL6-RM</i>	Kontraktürler yürüme yeteneğini kaybettikten sonra başlar
Kalça dislokasyonu	<i>COL6-RM</i>	Doğumda
Boyun kontraktürleri	<i>UKMD, LAMA2-RD, LMNA-RD</i>	0-10 yaş yıllarında gelişir
Spinal rijidite	<i>SEPNI-RM, LMNA-RD, COL6-RM, LAMA2-RD</i>	İlerleyici alt spinal rijidite
<u>Skolyoz</u>	<i>UKMD</i>	Doğumda (kifoskolyoz)
	<i>LMNA-RD, SEPNI-RM, LAMA2-RD, RYR1-RM</i>	Erken başlangıç: erken çocukluk dönemi
	<i>αDG-RD</i>	Geç başlangıç (lumbal lordoz): ambulyasyonun kaybedildiği erken yaşlar

\*Ullrich KMD, COL6'nun erken başlayan ve daha ilerleyici bir formudur.. COL6 bu tabloda Kollojen 6 myopatinin orta derece veya Bethlem formunu ifade eder. Benzer şekilde LAMA2-RD tam (erken başlangıç, MDCIA) ve kısmi (geç başlangıç, yürüyen MDCIA) olarak ikiye ayrılır.

**Kısaltmalar:** αDG- RD, alfa-distroglikanopati; KMD, konjenital musküler distrofi; COL6-RM, myopati ile ilişkili kollajen 6; LAMA2-RD, distrofi ile ilişkili α2 laminin, MDC1A içeren; RYR1-RM, myopati ile ilişkili ryanodin 1 reseptörü;SEPNI-RM, myopati ile ilişkili selenoprotein N1; LMNA-RD, LAMİN A/C KMD.

## Tedavi

Etkili önleyici? yaklaşım, KMD'de ortopedik komplikasyonların tedavisinin gerekli bir parçasıdır.

Ortopedist, rehabilitasyon takımı ve ailenin iletişimi çok önemlidir böylece çocuğa en mantıklı yaklaşım yapılır.

**Çocuğunuzda kontraktürler, motor fonksiyon kaybı, yürüyüşte değişmeler, anormal pozisyon, ağrı, skolyoz,**

**transferlerle ilgili problemler, eklem deformiteleri veya günlük yaşamda aktivite kaybı gibi sorunlar gelişmeden fizyoterapist veya iş uğraşı terapistine yönlendirilmelidir.**

Günlük uzuv, kalça, boyun, omurga ve çene eklem germelerini içeren tedavi kontraktür tedavisinde yardımcıdır. Ortez ve bazı splintleme teknikleri gündüz veya gece kullanımı için önerilebilir. Örnekler dinamik ve pasif el, diz ve dirsek splintlerinin yanı sıra dinamik AFO (DAFO), ayak-ayak bileği ortezleri (AFO) ve ayak-ayak bileği-diz ortezini (KAFO) içerir.

Gövde korsesi skolyoz ilerlemesini engellemek için önerilebilir. Cihaz veya ortopedik yaklaşımlarda solunum fonksiyonuna etkisi düşünülmelidir. (Solunum Bakımı bölümüne bakın)

Destekleyici araçlar çocuğunuzun günlük aktivitelerini desteklemenin bir parçası haline gelebilir. Ayakta durma ve ambulasyon yardımcıları ve diğer mobilite biçimleri; değnekler, yürüme destekleri, yürüme yardımcıları, ortezler, ayakta durma cihazları, scooters ve tekerlekli sandalyelerdir. Transfer, yeme ve içme, iletişim, yatakta dönme, tuvalet ve banyo yardımı için diğer tip araçlar gerekebilir. Nöromusküler hastalığı olan bireyleri tedavi etmede deneyimli rehabilitasyon ekibi ile iş birliği içinde olmak gereklidir.

Çocuğunuzun ağrısı varsa rehabilitasyon uzmanları ağrı ile başa çıkmada yardımcı olabilir. Ortez ve desteklerin uygun yerleştirilmesi ve kullanılması, oturma, ayakta durma ve uyuma için pozisyonlama ağrının azaltılmasına yardımcı olabilir. Yüzme ve su içinde fizik tedavi de yardımcıdır.

## Cerrahi Tedavi

Çocuğunuzun fonksiyonunu korumak, geliştirmek, ağrısını azaltmak, oturma pozisyonunu geliştirmek veya ayakta durmayı sağlamak ve, ortezin etkin kullanımını sağlamak için cerrahi önerilebilir. KMD'de cerrahi risksiz değildir; iyi preoperatif yönlendirme zorunludur ve cerrahinin yarar ve riskleri doktorunuzla tartışılmalıdır. Ortopedik ameliyat sonunda hedef fonksiyonel yararadır.

## Kalça İnstabilitesi

- Çocuğunuz yürüyorsa erken evrede ayakta durma ve yürüme yeteneğinin geliştirilmesi için kalça ameliyatı düşünülebilir. Bununla birlikte cerrahi sonrası hareketin belirli bir süre sınırlanmasına gerek duyulabilir ve bu durum eklem kontraktürleri ve yürümede zorlanmaya neden olabilir.
- Çocuğunuz yürüyemiyorsa, kalça dislokasyonu kronik ağrıya sebep oluyorsa sadece ameliyat önerilir, bu sık karşılaşılmayan bir durumdur.

## Diz kontraktürleri

- Bu durumu düzeltmek için cerrahi nadiren yapılır, ama ciddi kontraktürler (>90°) çocuğunuzun rahat oturmasını engelliyorsa önerilebilir.

## Ayak bileği kontraktürleri

- Aşıl tendonu uzatma için cerrahi sıktır ve yürümeyi geliştirme, iyi postürü koruma, ayakkabı veya ortez giyme yeteneğini geliştirme için düşünülebilir. Bununla birlikte yine cerrahi sonrası riskler yararlarından daha ağır basabilir.

## Skolyoz

- Spinal füzyonun amacı rahat ve fonksiyon için mümkün olan en iyi postürü korumaktır. Yapılacak füzyonun tipi ve uzunluğu çocuğun ambulasyon durumu ve spinal eğriliğe bağlıdır. Cerrahi nöromusküler bozukluklarda deneyimli spinal cerrahlar tarafından yapılmalıdır.
- Çok genç çocuklarda omurga cerrahisi ortezleme ile yapılan konservatif tedavi uygulanamıyor veya başarısızsa yapılmalıdır.
- “büyüyen çubuklar” gibi füzyon olmayan teknikler çocuğun omurgasının büyümesine devam etmesine izin vermek için kullanılabilir; bununla birlikte bu teknik büyüyen çubukları genişletmek için çoklu cerrahi yaklaşımlar gerektirir.
- Büyük çocuklarda omurga cerrahisi yaşam kalitesini geliştirmek için yapılır. Bununla birlikte bu büyük bir cerrahidir ve belirgin riskleri vardır. Doktor ve tedavi ekibinin diğer üyeleri ile tartışılmalıdır.

### KMD'de omurga cerrahisi hakkında düşünceler

- Cerrahi öncesi solunum ve kalp değerlendirmesi zorunludur.
- Eğer hasta anormal pulmoner fonksiyona (pulmoner fonksiyon testlerinde gösterilir) sahipse üfleme teknikleri, yardımcı öksürük ve mekanik ventilasyonu içeren yoğun solunum tedavisi başlatılabilir.
- Havayoluna yaklaşımdaki zorlukları belirlemek ve önerilen sedasyon tekniklerinin yanı sıra ameliyat sırasında destekleme için anestezi uzmanı ile görüşülmelidir.
- Ameliyat sonrası hastanede kalmanın kas kuvveti ve kontraktürler üzerine etkisi tartışılmalıdır.
- Ergoterapist, fizyoterapist veya rehabilitasyon uzmanı ile ameliyat sonrası günlük yaşam aktivitelerinin tüm yönleri önceden konuşulmalıdır;
  - Beslenme: bağımsız beslenme daha zordur ve yardımcı araç gerekebilir.
  - Mobilite: transferler, hastane yatağı, ve yardımcı araçlar; tekerlekli sandalye ve evde değişiklikler; evde bakım ve destek (sosyal servisler)
  - Baş ve boyun: cerrahi sonrası ortezleme ve baş desteği hala gerekebilir; zamanla boyun hiperekstansiyonu görülmesi (geriye doğru hareketi) sıktır ve izlenmelidir.
- Ağrı tedavisi (hastanede ve evde) konuşulmalıdır.
- Omurga cerrahisi tarafından uzun dönem takip gereklidir.

# 8. Palyatif Bakım

## Birey ve ailenin duygusal iyi olma hali

Palyatif bakım yaşamın emosyonel, ruhsal, gelişimsel ve fiziksel boyutlarını hayatı tehdit eden hastalıkları olan bireylerin bakımı ile entegre ederek kaliteli bir yaşam sağlamayı amaçlar. Tanının konulması ile palyatif tedavinin kapsama alınması size, çocuğunuz ve çocuğunuzun yaşam kalitesini etkileyen müdahalelerle ilgili olarak karar verdiğiniz tedavi ekibine yararlı olur.

Palyatif bakımın geniş bir hizmet sunduğu görülmesine rağmen, palyatif tedavi somuttur; genel rahatlama, ağrı ve diğer sıkıntı verici semptomların tedavisi, psikolojik ve ruhsal bakım, çocuğunuzun mümkün olduğunca aktif bir yaşam sürmesine yardım edecek destekleyici bir sistem, ve tüm ailenin devamlılığı için destek sistem gibi başlıkları içerir. Birçok insan palyatif bakımı "vazgeçme" veya hayatın sonunun yakın olması ile ilişkilendirir. Ancak palyatif bakım bundan daha fazlasıdır: bu ciddi hastalıklardan kaynaklanan semptomların tedavisine bütüncül bir yaklaşımdır.

### Ağrı/Yorgunluk

Ağrı farklı vücut sistemlerindeki çeşitli durumlara bağlı oluşan önemli ve göz ardı edilen bir problemdir. Örneğin, ilerleyici kas zayıflığı, skolyoz ve kontraktürlerden dolayı artan ağrı oturma sırasında düzenlemeler ve cihazlama gerektirebilir. Anksiyete, depresyon ve korkuyu içeren emosyonel ve psikolojik durumlar ağrı ve yorgunluk oluşumuna neden olur. Bu alanlar arasındaki ilişki önemlidir ve araştırılmaya ihtiyaç vardır.

Çocuğunuzun ağrısının etkili tedavisi akut (ani başlangıçlı) ve kronik (uzun süreli) semptomların kapsamlı değerlendirmesi ile başlar. Ağrının oluşumu, sıklığı ve süresinin belirlenmesi, katkıda bulunan faktörlerin belirlenmesine yardım eder ve bunlar rahatlama sağlamaya yardımcı olur.

KMD'li çocuklarda yorgunluk sık rapor edilir. Aktivite seviyesi, solunum durumu, uyku davranışları ve çeşitli ilaçlar yorgunluğa sebep olabilir veya kötüleştirebilir.

### Mental Sağlık

Hastalığın seyrinde belirsizlikler olduğundan KMD tanısı koymak zordur. Siz, çocuğunuz ve diğer aile üyeleri doğal olarak artmış bir emosyonel sıkıntı yaşayabilirsiniz. Depresyon, anksiyete, korku ve keder hisleri bunlar arasındadır.

Çocuğunuzun emosyonel iyilik halinin izlenmesi önemlidir. Endişe işaretleri üzüntü gibi direk ya da öfke veya, öfke veya huzursuzluk gibi dolaylı da olabilir. Eğer çocuğunuzun mental iyilik hali ile ilgili endişeleriniz varsa destekleyici psikolojik danışma edinme hakkında tedavi ekibi ile konuşun ve başa çıkma için yardımcı kaynakları tartışın. Ebeveyn veya bakım verenler olarak kendi emosyonel iyi olma halinizin izlenmesi de önemlidir. Herkesin stres ve duygularla başa çıkma yolu farklıdır; aileler için KMD gibi kronik pediatrik hastalıklarda kendi duygularıyla başa çıkmada zorluk yaşama durumuyla sık karşılaşılır. Ebeveynler ve aile üyeleri stresli ise çocuk da stresli olur. Aile danışmanlığı yararlıdır.

Bu tür istişareler açık tartışma, ilişki kurma ve korku, gerginlik ve üzüntünün kabulüne yardım eder.

Destek için diğer kaynaklar şunları içerebilir:

- İnternet listeleri ve gruplar (mesela Merozin Negatif Çocuklar için Merozin Pozitif Anneler gibi Facebook grupları, LMNA-RD, SEP11-RM, Ullrich KMD, Bethlem myopati, Walker-Warburg sendromu, lisensephali ve  $\alpha$ DG-RD için Yahoo grupları)
- KMD tedavisi web sitesi (curecmd.org), bilgi ve mesaj duvarları
- Hastaneler ve diğer ajanslarda kişi destek grupları
- Uygunsa inanç desteği

Bu destekler sizin ve ailenizin anlamlı plan yapması ve işler karıştığı ve belirsizleştiğinde gelecek için bakım kararlarını etkili olarak öngörmesi ve katılmasına yardım eder.

## Hastalığın son döneminde bakım

Aile bireyleri ve sağlık bakımı sağlayanlar anlaşılabilir olarak ölüm olasılığını tartışmayı sıklıkla zor bulur, ama KMD potansiyel bir yaşam kısıtlayıcı hastalıktır ve bu yüzden hastalığın son dönemindeki bakım görüşmeleri uygundur.

Sağlık bakımı çalışanlarının size potansiyel yaşam sonu bakımında rehberlik etmesi önemlidir. Bu ideal olarak büyük bir yaşam tehdit edici olay oluşmadan önce

yapılmalıdır, size seçenekleri açıkça araştırabilmek ve yapmanız gerekenler konusunda karar vermeden önce bilgi toplamak için zaman verir.

Bu görüşmeler için ihtiyaç ve zamanlama tanıya ve hastalığın seyrine bağlı olarak değişir, ve tanı ciddi veya belirsizse sıklıkla daha acildir. Sağlık bakım ekibi ve aile için hedef her zaman bu sorunlarla beraber hareket etmektir.

Son 10 yılda KMD'li çocuklar için çok büyük ilerlemeler oldu. Bakım kılavuzları, uluslararası kayıt sistemi gelişimi ve olası tedavilerin belirlenmesi için araştırma alanında artan ivme gelecek için umut vaat etmektedir. Bu altyapının oluşması ve destek için farkındalığın artması sağlık bakımını geliştiriyor ve bilim yeni keşiflere öncülük ediyor ve çocuğunuzun yaşam kalitesini uzatıp geliştirmeye devam ediyor.

**KMD ile yaşam yolculuğu düz bir yol değil, ama sorundan soruna ve geriye ve tekrar ileriye bir spiral şeklindedir. Bu yol boyunca, tıbbi, emosyonel, pratik ve ruhsal ihtiyaçlar alanlarında sürekli dikkat, bakım ve sabır etkilenmiş kişilerin hayatlarını desteklemek ve zenginleştirmek için çok önemlidir ve bakımları ile yakından ilişkilidir. Güce ulaşırken uzandığınızdan da emin olun.**

# EK BÖLÜM A

## Alt Başlıkların Açıklamaları

### **Alfa-distroglikan ilişkili distrofler ( $\alpha$ DG-RD, distroglikanopatiler):**

Distroglikanopatiler bir grup nörolojik ve fiziksel bozuklukla seyreden hastalıklardır. Bebeklik döneminde görülenler konjenital musküler distrofi olarak sınıflandırılır ve bu çocuklar her ne kadar kognitif olarak normal olsa da, sıklıkla nöbet ve gelişim geriliğini içeren beyin etkileni gösterirler. Çocukluk veya yetişkinlik döneminde görülenler ağırlıklı olarak kas tutulumu ile seyreden limb-girdle musküler distrofi olarak sınıflandırılır ve hafif kognitif tutulumu sahiptirler. Konuşma etkilenebilir.

Daha şiddetli etkileni gösteren infantlar Walker-Warburg Sendromu (WWS), muscle-eye-brain hastalığı (MEB) veya Fukuyama musküler distrofi olarak sınıflandırılır ve çoğunda yapısal anormaliler ve lissensefaliyi (embriyo döneminden itibaren beyin gelişiminde anormal nöronalmigrasyon) içeren anormal beyin MRI bulguları görülür. Nöbetler, beslenme sorunları ve göz problemleri (aşırı yakın görme, retinal problemler, katarakt)  $\alpha$ DG-RD'nin bu üç formunda çok sık görülür.

### **Bethlem miyopati:**

Bu kollajen VI miyopatisi, Ullrich KMD'nin bir sürekliliğini oluşturur. Bu, bu iki hastalığın ayrı hastalıklar değil de, bir spektrumda devam hastalıkları olduğunu ifade eder. Kollajen VI miyopatileri (Ullrich KMD ve Bethlem miyopati) ilerleyici kontraktür gelişimi, deri bulguları ve 3 kollajen VI geninden birinde meydana gelen mutasyonlara sahiptirler. Bethlem miyopatili yetişkinler, ayak bileklerinde gergin tendonlara ve daha birçok diğer eklemlerinde (dirsek, diz vb.) ve özellikle bazı el kaslarında gerginliğe sahip olabilirler. Düşük endurans/egzersiz toleransı ve merdiven çıkmada zorluk veya kolları baş üzerine kaldırma gibi aktiviteleri yerine getirmede zorluk gibi diğer semptomlar, Bethlem miyopatide görülmesi daha olası ince kas zayıflıkları ile ilişkilidir. Tüm KMD'lerde olduğu gibi, nadir görülen bir hastalık olduğu için, Bethlem miyopatili bireyler eskiden olduğu gibi farklı tanımlar almış olabilirler.

### **LMNA ilişkili distrofler:**

Bu, son zamanlarda tanımlanan KMD alt grubu (L-KMD) laminin A/C genindeki (LMNA) bir mutasyon sonucu oluşur ve merozin eksikliği veya LAMA2-ilişkili KMD'deki gibi laminin A2 geni (LAMA2) hasarı ile karıştırılmamalıdır. LMNA-RD'li bazı çocuklar başı yukarıda tutmada zorluğa yol açan çok zayıf boyun kaslarına sahiptirler. Bu durum düşük baş sendromu olarak da adlandırılabilir. LMNA-RD'li çocuklarda, bacak kas kuvveti yeterli iken ayağın kendisini taşıyamaması anlamına gelen düşük ayak görülebilir. LMNA-RD'de yaşamın ilk 2 yılında kuvvet ve fonksiyon kaybı gözlenir ve bu süre içinde hasta tipik olarak çok yavaş bir fonksiyon kazancı sağlar. Fonksiyon kaybı, 'emekleme pozisyonuna gelme becerisi' olarak gözlemlenebilir. LMNA'lı çocukların, solunum ve kalp açısından erken ve sık monitörize edilmesine ihtiyaç vardır.

### **Limb-girdle musküler distrofi (LGMD):**

Limb-girdle musküler distrofi tipik olarak, geç çocukluk, adölesan veya yetişkinlik döneminde başlayan bir grup musküler distrofiyi kapsar. LGMD'nin birçok genetik olarak tanımlanmış ayrı formu bulunmaktadır. KMD'ler LGMD ile bir spektruma otururlar. LAMA2, kollajen VI, LMNA veya  $\alpha$ DG genlerinden birinde mutasyon gösteren bazı çocuklar, yaşamın geç dönemlerinde semptom gösteren daha hafif bir forma sahip olabilirler ve ambulasyonu başarıp koruyabilirler. KMD ve LGMD'lerin her ikisi için de genetik onay kritiktir.

### **Laminin $\alpha$ 2 ilişkili distrofi (MDC1A, Merozin eksikliği ile seyreden KMD):**

Bu hastalık aynı zamanda LAMA2-ilişkili KMD olarak da bilinir. LAMA2-RD'li çocuklar kas zayıflığı ve floppy tonusunda doğarlar ve erken dönemde ilerleyici eklem kontraktürleri ile solunum ve beslenme problemlerine sahiptirler. Çok az bir kısmı yürümeyi başarabilir, bunlar tipik olarak kas biopsisinde kısmi laminin  $\alpha$ 2 (merozin) eksikliği olan çocuklardır ve erken yetişkinlik döneminde yürümeyi başarabilir ve devam ettirebilirler. Tam eksikliğe neden olan bazı mutasyonları olan hastalar yürümeyi erken yetişkinlik döneminde başarıp devam ettirebilir, bazı kısmi



eksiklikleri olanlar ise yürümeyi başaramaz. Tanı, laminin  $\alpha 2$  (merozin)'nin tam veya kısmi eksikliğini gösteren kas ve deri biyopsisi, LAMA2 geninde 2 mutasyon (biri anneden, biri babadan gelen), ve beyinde anormal beyaz madde gösteren MRI bulguları ile konur.

#### **RYR1 ilişkili miyopati:**

Ryanodine reseptör genindeki (RYR1) mutasyonlar, son zamanlarda konjenital miyopatinin 2 formu ile ilişkilendirilmiştir: sentral core hastalığı ve multi-minicore hastalığı. Günümüzde bu gendeki mutasyonların bir KMD alt formunu oluşturduğu ortaya çıkmıştır. Bu bozukluğun daha uygun bir açıklaması da, hem konjenital miyopati hem de konjenital musküler distrofiyi kapsayan konjenital kas hastalığı olabilir. Bu terimler orijinal olarak, boyama ile ortaya çıkan kas yapısının karakteristik anormalliği ve elektron mikroskopunda miyopati terimi ve fibril dejenerasyon, rejenerasyon ve fibrozis bulgularını gösteren distrofi ile uyumlu kas biyopsi bulgularının tanımından ortaya çıkmaktadır. Yine de ikisi arasındaki fark düzgün (akıcı) olabilir. Konjenital miyopati ve musküler distrofi arasındaki benzerlik SEP11-ilişkili miyopatilere uygun düşmektedir; ikisini ayıran ek genler keşfedilecektir.

RYR1 mutasyonunu gösteren KMD'li bireyler, tipik olarak hastalığı otozomal resesif olarak taşırlar. Bu; bir genin anneden diğer genin babadan geldiğini ifade eder. Klinik görünüm tüm KMD'lerdeki gibi çeşitlidir. Doğumdaki bulgular; hipotoni veya gevşeklik, yüz kaslarında ve bazı göz kaslarında zayıflıktır. Bazı çocuklar yürümeyi başarabilir, fakat bazıları başaramaz. Beslenme, solunum ve yutmadaki bozukluklar, bir G-tüpünün yerleştirilmesi ihtiyacına ve solunum desteği için Bi-PaP veya ventilatör ihtiyacına, bazen erken yaşlarda bile neden olur. Bazı çocuklarda sık göğüs enfeksiyonları, eğer hastalık şiddetli ise, ilerleyici skolyoz ile beraber erkenden

oluşabilir. Kognitif olarak çocuklar sınıf düzeyinde ya da daha üzerindedirler.

#### **SEP11 ilişkili miyopati (selenoprotein-eksikliği ile seyreden KMD, rijit spine musküler distrofi, veya RSMD):**

SEP11-ilişkili miyopati; erken çocukluk döneminden itibaren aksiyal kas zayıflığı ('zayıf boyun'), rijit spine gelişimi (skolyoz), ve solunum problemleri (yürürken bile) ile seyrederek. Çoğu çocuk iç uyluk kaslarını kaybeder ve karakteristik bir omurga eğriliği ile ince bir yapıya sahiptirler. Kas biyopsi bulguları, musküler distrofi, multi-minicore, ve konjenital fibril tipi oransızlığını içeren çok çeşitli olabilir. Genetik olarak bir SEP11 tanısının onaylanması önemlidir, çünkü L-KMD'li hastalar çok benzer bir klinik görünüme sahip olabilirler. SEP11-ilişkili miyopati de intrinsik kalp tutulumu yokken (her ne kadar hasta çocukta tespit edilemeyen solunum problemlerine bağlı sekonder kalp tutulumu görülebilse de), L-KMD'li hastalar kalp aritmisi için sıkı monitörize edilmeli ve yıllık kardiak testler ile kalp büyümesi takip edilmelidir.

#### **Ullrich KMD (UKMD):**

Ullrich KMD; kas zayıflığı, proksimal eklem kontraktürleri ve distal eklem hiper fleksibilitesi (esnekliğin fazla olması) ile karakterizedir. Diğer semptomlar rijit alt omurga, kifoz (eğri üst omurga), deri değişiklikleri (hiper keratosis pilaris, keloid formasyonu, yumuşak/kadife cilt), respiratuar komplikasyonlar, yüksek damak, kalkaneusun posterior protrüzyonu ve yavaş hastalık progresyonunu içerebilir. Kollajen eksikliğini, fibroblastlarda kollajen tutulumunu, veya üç kollajen VI geninden birindeki mutasyonu gösteren kas veya deri biyopsisi ile tanı konabilir. Ullrich KMD ve Bethlem miyopati bir spektrumda uzanmaktadır.

**Teşhis edilemeyen KMD:**

Geçen 20 yılda, KMD'nin klinik tanısına yardımcı olan 18 yeni gen, tam-ekzon tarama teknolojisinin ilerleyişi ile keşfedildi. Bu teknoloji KMD'nin karmaşık genetik nedenlerini daha iyi anlamamıza yol açmaktadır. Sonuç olarak; bilinen alt grupları daha iyi anlayabiliriz. En önemlisi; genetik tanı almayan KMD'li bir kişi, tıbbi ekiple beraber tıbbi tedavisini bu rehberi kullanarak planlayabilir ve bir KMD kaydına (cmdir.

org) kaydolabilir. Kayıt olmak, siz veya çocuğunuzun devam eden gen keşif çalışmalarına, bilgi sahibi olarak katılımınızı sağlar. Her ne kadar, genetik mutasyonu bilmek ekibe belirli anahtar konularda bilgi sağlasa da, birçok KMD benzer medikal sorunlarla yüz yüze gelmektedir ve bu tedavi rehberleri kesin bir genetik tanısı olmayan hastalara destek sağlamaktadır.

## EK BÖLÜM B

### Özel Bakım Veren Uzmanların Tanımlanması:

**İleri uygulama hemşiresi:**

Aşağıdaki 4 rolden birine sahip olan lisanslı hemşireler için kullanılan şemsiye bir terimdir. Bunlar: klinik bir uzman, sertifikalı hemşire anestezi uzmanı, sertifikalı hemşire-ebe, veya sertifikalı uygulayıcı hemşire. İleri uygulama hemşiresi lisans derecesine sahip ve bir popülasyon grubunda kurul sertifikalıdır (örneğin, pediatri uzmanları). İleri uygulama hemşiresi uzman doktorlar veya diğer multidisipliner takım üyeleri ile işbirliği ile bağımsız çalışabilir, ve nöromusküler hastalıklar veya kardiyomiyopati gibi bir alt uzmanlık dalında uzman olabilirler.

**Kardiyolog:**

Kalp problemleri ile ilgili eğitim ve deneyime sahip uzman doktordur. Kardiyologlar aritmi (anormal kalp atışı), yüksek kan basıncı ve kalp hastalığı gibi farklı durumları tedavi edebilir. Bazı kardiyologlar kalp kası ile ilgili problemlerde ek deneyim ve uzmanlığa sahiptirler (kardiyomiyopati uzmanları).

**Sertifikalı Uygulayıcı Hemşire (NP):**

Kendi uzmanlık alanında değerlendirme, tanı, tedavi önerileri, ilaç önerileri verebilen ve bakım takipleri yapan yüksek lisans veya doktoralı hemşirelerdir. Uygulayıcı hemşire aynı zamanda hastanın durumu konusunda hasta ve ailesini eğitir.

**Endokrin uzmanı:**

Hormon (farklı fonksiyonlara sahip vücut tarafından yapılan kimyasallar) yapımı ve salınımından sorumlu vücut organları ile ilgili problemler alanında eğitim ve deneyime sahip uzman doktordur. Endokrinologlar diyabet, kısa boy ve gecikmiş puberte (ergenlik) gibi farklı hastalıkları tedavi ederler.

**Gastroenterolog:**

Besinlerin sindirimi ile ilgili problemler ve sindirim sistemi ile ilgili problemler alanında eğitim ve deneyime sahip uzman doktordur. Gastroenterologlar, şiddetli konstipasyon, gelişme bozukluğu, ve gastroözefageal reflü gibi farklı hastalıkları tedavi ederler.

**Genetik Danışman:**

Tıbbi genetik ve danışmanlık alanlarında eğitim ve deneyimle beraber lisans derecesine sahip sağlık elemanıdır. Genetik danışman, hangi genetik mutasyonun çocuğunuzun hastalığına neden olduğunu açıklamaya ve benzer duruma sahip başka çocuğunuzun olma olasılığını belirlemenize yardımcı olur.

**Nörolog:**

Sinir sistemi ile ilgili problemler alanında eğitim ve deneyime sahip uzman doktordur. Sinir sistemi, merkezi (beyin ve spinal kord) ve periferik (spinal kordtan çıkan sinirler, sinirler ve kas arasındaki bağlantı, ve kas) sinir sistemi olarak ayrılabilir. Nörologlar, epilepsi, migren ve gelişimsel gecikme gibi farklı durumları tedavi edebilirler. Bazı nörologlar periferik sinir sistemi problemleri alanında ek bir eğitim ve deneyime sahiptirler (nöromusküler uzmanlar).

**Nöropsikolog:**

Beyin yapılarının ve beyin fonksiyonlarının öğrenme ve davranışı etkilemek için bir arada çalışması alanında özellikle çalışan psikologlardır.

**Uğraşı Terapisti (Occupational therapist-ergoterapist):**

Bir fakülte mezunu derecesine (veya daha yükseğine) sahip, kişilerin çevresinde fiziksel adaptasyonlar yapan ve böylece kişilerin günlük yaşam aktivitelerini (yemek yeme, banyo, giyinme, okul işlerini yapma) daha kolay yapmasını ve bağımsızlığını sağlayan sağlık elemanıdır.

**Oftalmolog:**

Göz problemlerinin tanı ve tedavisi alanında uzmanlaşmış doktordur. Nöro-oftalmologlar gözdeki sinirleri etkileyen problemler alanında uzmanlaşmıştır.

**Ortopedik Cerrah:**

Deformite, hastalık veya yaralanmaları cerrahi yolla tedavi eden uzman doktordur. Ortopedik cerrah, birçok araç kullanarak, anestezi altında omurga deformitelerini düzeltir, yaralanma sonrası kemik ve dokuları onarır ve yıkıcı hastalık ve bozukluğa sahip hastaların koruyucu cerrahilerini gerçekleştirir. Ortopedik cerrahi kas-iskelet sisteminin tedavisinde en yaygın cerrahi uzmanlıklarından biridir.

**Ortez-protez uzmanı:**

Sağlık bakım takımının, ortez veya protezleri ölçen, adapte eden, uygulayan elemanıdır. Bir ortez veya splintin kişiye uymadığı durumda, ortez-protez uzmanı bu problemi çözmeye yardımcı olacak kişidir.

**Fizik Tedavi Uzmanı:**

Fiziksel bozukluğu veya özürlü olan bireylerin yaşam kalitesi ve fonksiyonel becerilerini restore etmek amacıyla fiziksel tıp ve rehabilitasyon alanında

uzmanlaşmış doktordur.

**Fizyoterapist:**

Vücuttaki özellikle kol ve bacaklardaki hareketi geliştirmek konusunda uzmanlaşmış, lisans derecesine (veya daha yükseğine) sahip sağlık bakımı elemanlarıdır. Germe ve destekleme ile hareket kaybının önlemede koruyucu ölçümler yapar.

**Doktor:**

Bir yaralanma veya hastalık geçiren kişinin hastalığını teşhis eden, tedavisini planlayan ve uygulayan sağlık bakım elemanıdır. Doktorlar hastayı değerlendirir, tıbbi hikayelerini alır, tanı testlerini gerçekleştirir ve yorumlar. Hastalara diyet, hijyen ve koruyucu sağlık bakımı ile ilgili danışmanlık verir. Doktorluğun iki çeşidi vardır: MDs (tıp doktorları) ve DOs (osteopatik tıp doktorları). MD'ler aynı zamanda allopatik uzmanlar olarak da bilinirler. Her ne kadar MD'ler ve DO'lar ilaç ve cerrahiye içeren, kabul edilen tüm tedavi yöntemlerini uygulayabilseler de, DO'lar vücudun kas iskelet sistemi, koruyucu tıp ve bütüncül hasta bakımı alanlarına özel önem vermektedir.

**Asistan Doktor (PA):**

Master derecesine sahip ve uzman doktorun süpervizörlüğünde bir ekibin bir parçası olarak çalışırlar. Özelleştikleri alana bağlı olarak, asistan doktorlar hastalık durumlarında fiziksel değerlendirme, tanı koyma ve tedavi etme, test yapma, koruyucu sağlık bakımı ile ilgili danışmanlık verme, cerrahilerde asistanlık yapma ve ilaç verme yetkilerine sahiptir.

**Psikiyatrist:**

Psikoterapi, psikoanaliz, hospitalizasyon (hastanede tedavi) ve ilaç kombinasyonu ile ruhsal hastalıkları tedavi eden uzman doktordur. Psikoterapi hastalarla problemleri hakkında düzenli konuşmayı içerir; psikoterapist hastaların davranış paternlerindeki değişiklikler için çözüm yolu bulmalarına, geçmiş deneyimlerinin keşfine yardımcı olur. Grup ve aile terapi seansları düzenlerler. Psikoanaliz hastalar için uzun süreli psikoterapi ve danışmanlığı içerir. Birçok vakada ilaç, duygusal problemlere yol açan kimyasal dengesizliği düzeltmek için uygulanır.

**Psikolog:**

Danışmanlık gibi terapiye ihtiyaç duyan hastalarla

çalışan lisans veya daha üstü eğitim almış sağlık bakım elemanıdır. Psikologların psikiyatlardan farkı ilaç yazamıyor olmalarıdır.

**Pulmonolog (Göğüs hastalıkları uzmanı):**

Solunum veya enfeksiyon gibi akciğer problemlerine sahip hastalara yardım etmek amacıyla uzmanlaşmış doktorlardır. Göğüs hastalıkları Uzmanları, uyku apnesi gibi nöromusküler hastalıklardan kaynaklanan komplikasyonları önlemek için hasta ve aileleri ile eraber çalışır.

**Diyetisyen:**

Yemek ve beslenme alanlarında uzmanlaşmış sağlık bakım elemanıdır. Diyetisyenler lisans veya yüksek lisans derecesi alabilirler. Diyetisyenler, beslenme uzmanı olarak da adlandırılabilirler, fakat tüm beslenme uzmanları diyetisyen değildir.

**Hemşire:**

Hemşireler, hastaları tedavi eden, hastaları ve toplumu tıbbi konularda eğiten, aile bireyelerine öneri ve duygusal destekte bulunan sağlık bakım elemanıdır. Hemşireler aynı zamanda hastaların tıbbi hikayelerini ve semptomlarını kaydederler, testlerin yapılmasına ve sonuçların analizine yardımcı olurlar, tıbbi cihazları idare ederler, tedaviyi uygularlar ve doktorlar tarafından verilen ilaçları

uygularlar, hastaların takibine katkıda bulunurlar..

**Solunum Terapisti (respiratuar bakım uygulayıcısı olarak da bilinirler):**

Solunum veya diğer akciğer hastalıklarına sahip hastaları değerlendiren, tedavi eden ve bakım veren sağlık bakım elemanıdır. Solunum terapistleri bir uzman doktor altında çalışırlar ve solunum tedavisinin tüm sorumluluğunu primer olarak üstlenirler. Hastalara, solunum cihazlarını takmada problem yaşadıklarında yardımcı olurlar (örneğin; pozitif havayolu basıncı cihazındaki maske).

**Konuşma ve Dil Patoloğu (bazen konuşma terapisti olarak da adlandırılırlar):**

Konuşma, dil, iletişim, ses, yutma ve akıcı anlatım ile ilişkili bozuklukları değerlendirme, tanı koyma, tedavi etme ve önleme alanlarında yardımcı olan sağlık bakım elemanıdır.

## EK BÖLÜM C

### Terminoloji Sözlüğü (metinde altı çizili terimler)

**ACE inhibitörleri:**

Kardiyologların, kan damarlarını genişletmek ve kalbin kanı vücuda kolayca dağıtımını sağlamak amacıyla kullandıkları bir grup ilaçtır. ACE inhibitörlerinin temel yan etkilerinden en önemlisi kan basıncının düşmesidir. Amerika'daki bazı sık kullanılan ACE inhibitörleri enalapril (Vasotec),

lisinopril (Zestril), ve perindopril (Aceon)'dur; fakat kardiyoloğunuzun seçebileceği birçok farklı çeşidi de vardır. ACE inhibitörleri, kalple ilişkili olmayan diğer durumların tedavisinde de kullanılabilir.

**Avukat:**

Çocuğunuz için en iyisini yapmanız için sağlık bakım verenleri ile beraber çalışan ekip elemanıdır. Bu tanım bazen, bakım ile ilgili rahatsız olduğunuz bazı plan ve durumlarda konuşmanız, ikinci bir seçeneği araştırmanız, veya çocuğunuzun sağlık bakım ekibinde bir avukat belirlemeniz anlamlarına da gelebilir.

**Antikoagülanlar:**

Pıhtılaşmayı (kan damarlarına tıkanıklığa neden olur) önlemek için kanı incelten bir grup ilaçtır. Kalp inceltmiş kanı pompalamak için çok çalışmak zorunda kalmaz fakat, bu tip ilaçları kullanan kişilerde kolayca kanama meydana gelebilir. Amerika'da sık kullanılan bazı antikoagülanlar warfarin (Coumadin), heparin ve aspirindir; fakat çocuğunuzun kardiyoloğunun seçebileceği çok farklı çeşitleri de bulunmaktadır.

**Antikonvülsan tedavi:**

Nöbetlerin sıklığı ve şiddetini azaltan ilaç grubudur. Hasta antikonvülsan kullanırken, bazen nöbetler tamamen ortadan kalkar. Amerika'da sık kullanılan bazı antikonvülsanlar valproik asit (Depakote), levetiracetam (Keppra), zonisamide (Zonegran) ve topiramate (Topamax)'tır, fakat çocuğunuzun nöroloğunun seçebileceği çok farklı çeşitleri de vardır. Antikonvülsanlar, nöbet ve epilepsi ile ilişkili olmayan farklı durumlar için de kullanılır.

**Aritmi:**

Kalp atım ritmindeki değişikliktir.

**Artrogiropozis:**

Bir infantın birçok kontraktürle beraber doğmasına neden olan durumdur. Bu, KMD'nin erken bir bulgusu olabilir ve doğumda görülen diğer kontraktür nedenleriyle karıştırılabilir.

**Aspirasyon:**

Bazen ağız ve burun yoluyla mide yerine akciğerlere birşeylerin kaçması (yemek, sıvı, mukus vb.) durumudur. Akciğerlere bir madde aspire edildiğinde, akciğer enfeksiyonuna (pnömoni gibi) neden olabilir.

**Atelektazi:**

Bir akciğer parçasının ya da bütününün sönmesidir. Havayollarının tıkanması nedeniyle veya akciğerlerin dışından havayolundaki basınç nedeniyle oluşabilir.

**Beta-blokerler:**

Kardiyologların, kalbin atım hızını yavaşlatarak kalp hızını düşürmek amacıyla kullandıkları bir grup ilaçtır. Bu ilaçlar kan damarlarının açılmasına ve kan basıncının düşürülmesine de yardımcı olur. Amerika'da sık kullanılan bazı beta-blokerler atenolol, nadolol (Corgard), propranolol (Inderal) dur; fakat çocuğunuzun kardiyoloğunun seçebileceği farklı çeşitleri de vardır. Beta-blokerler kalple ilişkili olmayan diğer durumlarda da kullanılabilir.

**Bi-PAP:**

Bilevel pozitif havayolu basıncı için bir kısaltmadır ve noninvaziv ventilasyonun en sık kullanılan formlarından biridir. Bi-PAP havayolu basıncının 2 seviyesine sahiptir: kişi nefes aldığı anda bir yüksek basınç, ve kişi nefes verdiğinde bir alçak basınç. Bir Bi-PAP makinesi kişinin solunum siklusuna yada süre siklusuna göre programlanabilir

**Kan gazları:**

Kandaki oksijen ve karbondioksit konsantrasyonlarının, kan pH ve bikarbonat seviyeleri yoluyla ölçülerek test edilmesi.

**Nefes biriktirme teknikleri:**

Bir respiratuar tedavi çeşididir. Hasta içinde tek yönlü bir valf ve ağızlık bulunan özel bir çanta kullanır. Böylece hasta nefes vermeden bir seri nefes alır ve tek bir nefesle alabileceğinden daha fazla bir nefes alarak akciğerlerini genişletir. Bu akciğerleri esnetir ve havayolunu açar.

**Kardiyomiyopati:**

Kalbin genişlemesine neden olan ve kalp duvarlarının rijiditesine yol açan kalp kasının bir hastalığıdır. Diğer kalp hastalıklarının bir komplikasyonu olabilir.

**Bileşik motor beceriler:**

El yazısı ve yemek yeme gibi, birçok farklı tip motor becerinin değerlendirme yöntemidir. Bu ölçümler bir araya getirilerek kişinin ne kadar farklı motor becerileri gerçekleştirdiği belirlenir.

**Devamlı pozitif havayolu basıncı (CPAP):**

Noninvaziv ventilasyonun en sık kullanılan formlarından biridir, CPAP akciğerlerdeki havanın basıncını, kişi makineyi kullandığı süre boyunca hep artırır. Zamanla çok düşük seviyede nefes alabilen zayıf havayollarına sahip bireyler için yardımcıdır (obstüktif uyku apnesi gibi).

**Kontraktür:**

Eklemin tam hareketini yapmasına izin vermeyen eklem çevresindeki kas ve tendonların gerginliğidir. Örneğin; dizdeki bir kontraktür dizin tamamen açılmasına izin vermez.

**Diagnoz (tanı):** Tıbbi bir bozukluğun özel adıdır.

**Dismotilite:**

Sindirilen besinlerin mide ve bağırsaklara doğru hızla hareket edememesidir. Sindirilen besinler vücudumuzda, bağırsaklardaki kaslar besini itmek için dalga oluşturduğunda ilerler. Bazen dalga çok yavaş oluşur ve konstipasyona yol açar. Diğer zamanlarda çok hızlı ilerler ve ishale yol açar.

**Ekokardiyogram (EKO):**

Kalbin ultrasonudur. Bu test kalbin yapılarına bakar ve kalbin nasıl fonksiyon gördüğünü göstermeye yardımcıdır.

**Elektrokardiyogram (EKG):**

Kalp atımının hız ve paternine bakan cihazdır. Bu test, elektrotların göğüs duvarı, kollar ve bacaklara yerleştirilerek gerçekleştirilir. Rutin EKG'ler sıklıkla 1 saatten daha kısa sürede biter.

**Elektroensefalogram (EEG):**

Başta elektrot yerleştirilerek nöbetlerin nedenlerini belirlemek için beyin aktivitesinin test edilmesidir. Beyin, vücudumuzla iletişim kurmak için bir sınırdan diğerine mesajlar (sinyaller) yollar ve normal fonksiyon gören beyinde görmeyi beklediğimiz düzenli paternler üretir. EEG'de düzensiz bir patern görüldüğünde, kişi nöbet geçirme riski altında olabilir, fakat EEG bize bu kişinin neden nöbet riski altında olduğunu söylemez. Sınırlar, evleri birbirine bağlayan telefon kabloları gibidirler. EEG, telefon kablolarındaki aktiviteyi monitörize eder fakat, birbiriyle konuşan insanları dinlemez.

**Gelişim bozukluğu:**

Beklenen kilo alımı ve büyümeyi gerçekleştiremeyen infant ve çocuklar için kullanılan bir terimdir. Bu genellikle, çocuğun ihtiyaç duyulan kaloriyi karşılayacak yeterli besini alamaması veya besinlerin emiliminde yetersizlik ile ilişkilidir.

**Fiber-endoskopik değerlendirme (veya endoskopi):**

Bir kişinin vücudunun içine bakmak için kullanılan ince, uzun bir tüp ve ışık kullanan bir prosedürdür. Örneğin; endoskopi bağırsaklar (kolonoskopi) ve akciğerlere (bronkoskopi) bakmak için kullanılabilir.

**Zorlu vital kapasite (FVC):**

Bir kişinin büyükçe bir nefes aldıktan sonra üflebileceği maksimum (en fazla) hava miktarıdır. FVC, solunum kas zayıflığı veya enfeksiyon gibi akciğer fonksiyonlarında bir problem olup olmadığını ölçmeye yardımcı olur.

**Gaz değişimi:**

Oksijenin (O<sub>2</sub>) hücreler için kullanılmak üzere vücut dokularına ve karbondioksitin (CO<sub>2</sub>) dokulardan akciğerler yoluyla dışarıya iletiği süreçtir. Akciğerler ve kanda meydana gelir.

**Gastroözefageal reflü (GER):**

Mide asinin artarak mideden özefagusa (mide ile boğazı birleştiren tüp) doğru taşmasıdır.

**Gastrostomi tüpü (G-Tüp):**

Deri yoluyla doğrudan mide içerisine cerrahi olarak yerleştirilen bir çeşit beslenme tüpüdür. G-tüplerinin bazı özel tipleri PEG tüpleri, Mic-Key düğmeleri ve Bard düğmeleridir.

**Genetik mutasyon:**

İnsan genlerindeki bir değişim vücuttaki bazı şeyleri ve fonksiyonları değiştirir. Genler vücudunuzdaki her şeyin nasıl yapıldığını gösteren yönlere. Genleri biyolojik ebeveynlerimizden alırız. Genlerimiz, bir kullanım kılavuzundaki cümleleri üretmek için harfleri bir araya getirir. Aynı benzetmeyi kullanarak, bir mutasyon, genlerde kötü bir değişiklik olmasını, tıpkı bir heceleme yanlışlığı gibi veya kullanma kılavuzundaki eksik bir cümle veya bölüm gibi ifade edilir. Herkesin genlerinde bazı değişiklikler

olur, tıpkı her kitapta bazı heceleme hataları olduğu gibi. Bu mutasyonların birçoğu büyük problemlere veya hastalıklara yol açmaz. Örneğin, bir şifonyer aldığınızı ve evde bunu bir araya getirmeniz gerektiğini düşünün. Kullanma kılavuzunda bazı harf hataları olabilir, fakat siz bunları gözardı edebilir ve yapmanız gerekeni çözebilirsiniz. Fakat, eğer bir cümleden veya bölümden kelimeler eksikse şifonyerin parçalarını nasıl bir araya getireceğinizi çözemeyebilirsiniz. Veya bilmeden şifonyeri raflara dönüştürebilirsiniz.

#### **Dişeti hiperplazisi:**

Ağız içerisindeki dış çevresindeki etlerin aşırı büyümesidir. Genellikle ağzını kapatamayan (hipotoni veya kas zayıflığı nedeniyle) hastalarda veya nöbetleri kontrol altına almak için kullanılan bir ilaç olan phenytoin tedavisi alan hastalarda görülen bir yan etkidir.

#### **Gonyometre:**

Bir eklem açısının ölçümüdür, veya bir eklem ne kadar bükülüp açılabileceğini ölçer.

#### **Holter monitörü:**

Hasta üzerine yerleştirilen, genellikle uzun bir süre boyunca-yaklaşık 2-3 gün-elektrokardiyogram alınmasına olanak sağlayan bir cihazdır. Bu cihaz kalbin elektriksel aktivitesini kaydeder ve kaydedilen elektriksel aktiviteyi değiştirme yönünde etki gösteren semptomların veya zamanların kaydedildiği bir hasta günlüğü ile beraber kullanılır. Hastaya Holter monitörü birkez yerleştirildiğinde, hasta genellikle eve gidebilir ve hastanede kalmasına gerek yoktur.

#### **Hipoplazisi:**

Bir vücut parçasının gelişmemesidir. Örneğin; orta yüz hipoplazisi, bir yüz maskesi kullanılması ile ilişkili olarak burun çevresindeki alanın düzleşmesini ifade eder.

#### **Hipotoni:**

Tonus, bir kastaki harekete karşı direnci veya gerginliği ifade eden bir terimdir. Hipotoni düşük tonusu (bazen floppy-gevşek- olarak da adlandırılır), ve vücut bölgesinin olması gerekenden daha kolay hareket etmesini ifade eder. Yüksek tonus hipertoni veya spastisite olarak adlandırılır ve bir eklem

sertleştiğinde görülür. Tonus, kuvvetten daha farklı bir ölçümdür (hipotonik bir çocuk, kaslarında belli bir kuvvete sahip olabilir), fakat infantlarda tonus ve kuvvet arasındaki farkı belirlemek güçtür.

#### **Insufflator-exsufflator cihazı:**

Öksürüğü uyararak akciğer fonksiyonlarını iyileştirmeyi sağlamaya destek olan cihazdır; akciğerler hava ile dolar (derin bir nefes alır gibi) ve daha sonra hava kısa bir sürede akciğerlerden atılır (kuvvetli bir öksürük gibi). Genellikle, bu cihazlar kullanıldığı süre boyunca her seferinde belirli bir öksürük siklusuna göre ayarlanır. Bu makineler aynı zamanda öksürük cihazı olarak da bilinirler veya Cough Assist diye de adlandırılırlar. Bazı çocuklar bu makinelere alışmanın zaman istediğini söylemektedir, fakat alıştıkları zaman makineyi kullandıktan sonra daha iyi hissetmektedirler.

#### **Intrapulmoner perküf ventilasyon (IPV):**

Sekresyonları mobilize etmek için (akciğerlerden balgamı çıkarmak için) göğüs duvarına çok hızlı vibrasyonlar veren bir çeşit fizyoterapi cihazıdır. IPV cihazlarının çok farklı çeşitleri bulunmaktadır; bazıları elde taşınan; diğerleri ise hasta tarafından giyilenlerdir.

#### **Jejunostomi Tüpü (J-tüp):**

Deri yoluyla doğrudan midenin jejunum olarak adlandırılan en alt parçasına cerrahi yöntemle yerleştirilen bir beslenme tüpü çeşididir.

#### **Manyetik rezonans görüntüleme (MRI):**

Bir vücut bölgesinin yapısının detaylı bir resmidir. MRI, BT taraması ya da X-Ray'den daha fazla detay verir (yüksek çözünürlüğe sahiptir), ek olarak MRI herhangi bir radyasyon çeşidini kullanmaz. MRI beyin ve kas gibi yumuşak dokuları incelemek için yararlıdır, fakat kemikler için ideal bir araç değildir. Bir başka deyişle; beyin MRI'sı Google Maps üzerinden 'uydu' görüntüsüne bakmak gibidir. Bize evlerin, sokakların, ve parkların nerede olduğunu ve nelere benzediğini gösterir. Fakat MRI ile (şehirin resmi) bireylerin beyin hücrelerini veya sinirlerini göremeyiz, ya da beyin fonksiyonlarına karar veremeyiz (kişilerin zamanında işe gidip gitmediğini veya o gün trafik olup olmayacağını söylemek gibi). MRI bize sadece yapıyı gösterir.

Not sure why this highlighted

**Malignant (Kötü huylu)Hipertermi:**

Bazı anestezi (insanların bir uygulama boyunca uyumalarını sağlayan ilaçlar) ajanlarına alerjik reaksiyondur. Bu, vücudun aşırı ısınması ile hayatı tehdit eden bir reaksiyon olabilir. Tüm alerjiler gibi, sadece bazı insanlar bu problemi yaşar, fakat bazı genetik mutasyonlar malignant hipertermi riskini artırabilir.

**Multidisipliner bakım:**

Farklı uzmanlık alanlarına sahip sağlık çalışanlarının bir takım olarak bir araya gelip çalışmasıdır. Örneğin, bir nörolog, göğüs hastalıkları uzmanı, fizyoterapist ve diyetisyenin bir kişinin sağlığını iyileştirmek amacıyla bir araya gelip çalışması.

**Multi sistemik:**

Birden fazla farklı vücut sisteminin bir hastalık veya durum sonucu etkilenmesi veya bir sağlık çalışanı tarafından monitörize edilip değerlendirilmesi durumudur.

**Miyometre:**

Bir kas veya kas grubunun açığa çıkardığı kuvveti göstergesinden okuyabileceğiniz kas kuvvetinin ölçümü için kullanılan özel cihazın adıdır.

**Nasogastrik tüp (NG tüp):**

Burundan mideye uzanan geçici bir beslenme tüpüdür.

**Nissen fundoplikasyonu:**

Şiddetli gastroözefageal reflüyü (GER) önlemek için midenin üst parçasına cerrahi yöntemle 'düğüm' atılmasıdır.

**Noninvaziv ventilasyon:**

Kendi başına veya iyi nefes alamayan hastalara yardımcı olan bir yöntemdir. Bu yöntemle ventilasyon (solunum) desteği, invaziv bir yöntem olan trakeostomi tüpü olmaksızın, maskeyle verilir; ve gece veya sadece hastalık boyunca olduğu gibi belirli

zamanlarda kullanılabilir. Noninvaziv ventilasyon, invaziv ventilasyona göre daha sık tercih edilir. Pozitif havayolu basıncı (PAP) bir noninvaziv ventilasyon tekniğine örnektir.

**Ortezler:**

Vücudun bir bölümündeki hareketi destekleyen ya da yardım eden yapay veya mekanik cihazdır. Ortezlere örnek olarak AFO, yani ayak-ayakbileği ortezi verilebilir. AFO, arka alt bacak ve ayak tabanına yerleşen, tipik olarak bir velkro ile bağlanan, çorap üzerine giyilip ayakkabı içine giyilebilen, tek parçalı sert plastikten bir splinttir. AFO, düşük tonusu olan çocuklara destek sağlar ve ambulasyonu başarmaları ve devam ettirmeleri için yardımcı olabilir.

**Oksimetre:**

Kanın oksijen içeriğinin ölçülmesidir.

**Palyatif Bakım:**

Ciddi tıbbi hastalıkları olan kişiler için multidisipliner bir bakım çeşididir. Palyatif bakım, yaşam sonu bakımı veya hastane bakımından farklıdır. Palyatif bakımın amacı hastanın ve ailenin yaşam kalitesini, hastalığın semptomlarını azaltarak geliştirmektir.

**zirve öksürük akışı:**

Bir kişinin ne kadar kuvvetli öksürdüğünü ölçer; bu, kişinin akciğer fonksiyonlarını ve sekresyonları temizleme becerisini ölçer (akciğerlerden mukusun atılmasıdır).

**Polisomnografi (uyku testi):**

Uyku sırasında kişinin vücudunda meydana gelen değişikliklerin kaydıdır. Çalışma boyunca, uyuyan hastanın akciğerleri, kalbi ve beyin fonksiyonları, göz ve kas hareketleri farklı testler ile monitörize edilir. Gün içerisindeki yorgunluğun nedenini anlamakta yararlıdır.



**Pozitif havayolu basıncı (PAP):**

Uyku apnesi olan hastalar için özel olarak geliştirilmiş bir noninvasiv ventilasyon tipidir; aynı zamanda nöromusküler hastalığa sahip kişiler için de kullanılır. PAP'ın iki çeşidi vardır: devamlı pozitif havayolu basıncı (CPAP) ve bilevel pozitif havayolu basıncı (Bi-PAP). Böyle bir makine ile havayolu bir kez açıldığında, kişi normal olarak nefes alıp verebilir.

**Proaktif:**

Bir problem açığa çıkmadan önce veya problem kötüleşmeden önce birşeyler yapmaktır. Örneğin, bir emniyet kemeri takmak, araba kazasında baş yaralanmasının önlenmesinde proaktif bir olaydır.

**Prognoz:**

Hastalığın zamanla nasıl değişmesi beklendiğini ve bu değişimlerin çocuğunuzun sağlığı ve yaşamı için ne anlama geldiğini gösterir.

**Progresyon (İlerleme):**

Bir hastalığın zaman içerisindeki sürecidir.

**Psikometrik test:**

Öğrenme, kognisyon (bilinç), davranış, ruh hali ve kişisel özelliklerin değerlendirilmesini içeren bir grup testin adıdır. Bu test tipine aynı zamanda psikoeğitimsel değerlendirme de denmektedir. Her çocuk için yapılacak spesifik testler aynı değildir. Testler, çocuğun yaşına veya değerlendirilmesi gereken spesifik endişelere göre değişebilir.

**Pulmoner fonksiyon testleri (PFTs):**

Akciğerlerin havayı ne kadar iyi aldığını ve verdiğini gösteren ve kan dolaşımında oksijenin ne kadar iyi hareket ettiğini ölçen bir grup testtir.

**Skolyoz:**

Omurganın (sırt kemiği) 'C' ya da 'S' şeklinde görünmesine neden olan anormal yanlamasına eğridir. Bu eğrilik tipi, midenin öne doğru yapışmasına neden olan (lumbar lordoz) alt sırtta (lumbal bölge) olan eğrilikten farklıdır ve bazı kişiler tarafından 'kambur' (torasik kifoz) olarak adlandırılır. Kifoz ve skolyozun bir arada görüldüğü durum, kifoskolyoz olarak adlandırılır.

**Nöbet:**

Beyindeki elektriksel aktivitenin aşırı dalgalanmasıdır. Bu dalgalanma beynin yalnızca bir bölgesinde olabilir (parsiyel/fokal nöbet) ya da bir seferinde tüm beyinde gerçekleşebilir (generalize nöbet). Çünkü beyin

yaptığımız herşeyi kontrol eder, nöbet farklı insanlarda nöbetin geldiği beyin bölgesine bağlı olarak farklı görünebilir. Bazı insanlar nöbeti tüm vücutları titreyerek veya sadece bir kol veya bacak titremesi şeklinde görebilirler. Diğerleri, nöbeti, tıpkı bir yere gözlerini dikmiş gibi ya da gözlerini bir yere dikerken kombine olarak anormal ağız, göz veya el hareketleri ile yaşayabilirler. Epilepsinin tanımı; 2 veya daha fazla tetiklenmemiş nöbettir. Eğer çocuğunuzda potansiyel bir nöbet aktivitesinden şüpheleniyorsanız, lütfen sağlık çalışanınızla görüşünüz. Epilepsi ve nöbetle ilgili daha fazla bilgi için, lütfen efa.org veya epilepsy.com u ziyaret ediniz.

**Uyku apnesi:**

Uyku boyunca solunumun anormal kesilmesidir. Kişi uyurken solunum frekansının yavaşlaması normaldir, fakat bazen çok yavaşlar. Eğer kişi nefesler arasında çok duraklıyorsa, kan dolaşımında karbondioksit artar. Bu olduğunda, beyne yeterince oksijen gidemez (hipoventilasyon). Uyku apnesi vücut için stresli bir durumdur. Eğer bir kişide tedavi edilmemiş kronik (uzun süreli) hipoventilasyon varsa, kalp hastalığına yada diğer multisistemik problemlere neden olabilir.

**Spirometre:**

Spirometre, en sık kullanılan pulmoner fonksiyon testidir ve akciğerlere giren ve çıkan hava miktarını ölçer.

**Subluksasyon:**

Bir kemiğin kısmi olarak eklem dışarı çıkması ama tamamen yer değiştirmemesidir. KMD'de, genellikle kalça subluksasyon olur.

**Tortikollis:**

Başın bir tarafa doğru eğilerek kulağın omza yaklaşacak şekilde başın büküldüğü bir boyun kontraktürü tipidir. Çocukta tortikollis olduğunda, başını bir taraftan diğer tarafa tamamiyle döndüremez.

**Ulnar uzunluk:**

El bileğinden dirseğe kadar uzanan, kişi ayağa kalkamadığında boyunun ölçülmesi için kullanılan kolun alt bölgesinin uzunluğudur.

**Valproik asit (VPA):**

Antikonvülsanların spesifik bir tipidir. Depakote (hap / tablet) ve Depakene (sıvı) marka isimleri ile bilinen ilaçlardır.

**Videofluoroskopi:**

Aspirasyonun testi için kişi yiyecek veya içeceği yutarken video olarak çekilen bir çeşit X-Ray'dir. Bu test aynı zamanda modifiye baryum yutma çalışması olarak da bilinir.

**Beyaz madde:**

Beyne doğrudan baktığımızda, iki farklı renkte olduğunu görürüz: beyaz ve gri. Beyaz madde beynin dış katmanıdır ve gri madde beynin iç kısmının üzerindedir. Gri madde sinir hücre gövdelerinden (sinyallerin başladığı yer) oluşmaktadır ve beyaz madde sinir fibrillerinden (aksonlar, bir siniri diğerine bağlayan bölge) oluşmaktadır. Aksonların 'myelin' isimli bir kılıfı vardır ve bu kılıf sinyallerin daha hızlı iletilmesini sağlar. Myelin beynin bu bölgesinin beyaz görünmesine neden olur.

## EK BÖLÜM D

### TEŞHİSE YÖNELİK ARAÇLAR

KMD'nin teşhisi klinik teşhisle başlar. Bu, bir uzman doktorun, alanında uzman bir sağlık profesyonelinin, veya fizyoterapistin KMD'nin semptom veya işaretlerini farketmesi anlamına gelir: kontraktürlerle beraber veya kontraktürler olmaksızın erken başlayan kas zayıflığı, solunum güçlüğü veya skolyoz. Her ne kadar CK (kreatinkinaz) kan testinin sonucu KMD'de yüksek olsa da, bu normal olabilir.

Eğer bir klinisyen bir bireyin klinik tanısının olduğunu ve semptomların bilinen KMD alt grup paternine uyduğunu hissederse, fakat bu KMD alt grubuna ait gen bilinmiyorsa, klinisyen doğrudan genetik teste (bir kan testi) başlayabilir. Örnek olarak, eğer bir klinisyen çocukta rijit bir alt omurga, esnek parmaklar, kızarmış yanaklar, keloid skar, engebeli cilt (hiper keratosis pilaris) ve dirsek kontraktürleri tespit ettiyse, kollajen VI miyopati paternine ve doğrudan COL6A1, COL6A2 ve COL6A3 mutasyonları için genetik teste gidebilir.

Fakat eğer bir klinisyen, bireyin KMD olduğunu düşünüyor fakat bir paterne uymuyorsa, en iyi ikinci adım kas biyopsisi veya deri biyopsisidir. Deri biyopsisi LAMA2 ve COL6 tanularına yardımcı olabilir. (αDG testi sadece bir araştırmanın parçası olarak Iowa Üniversitesi'nde mümkündür).

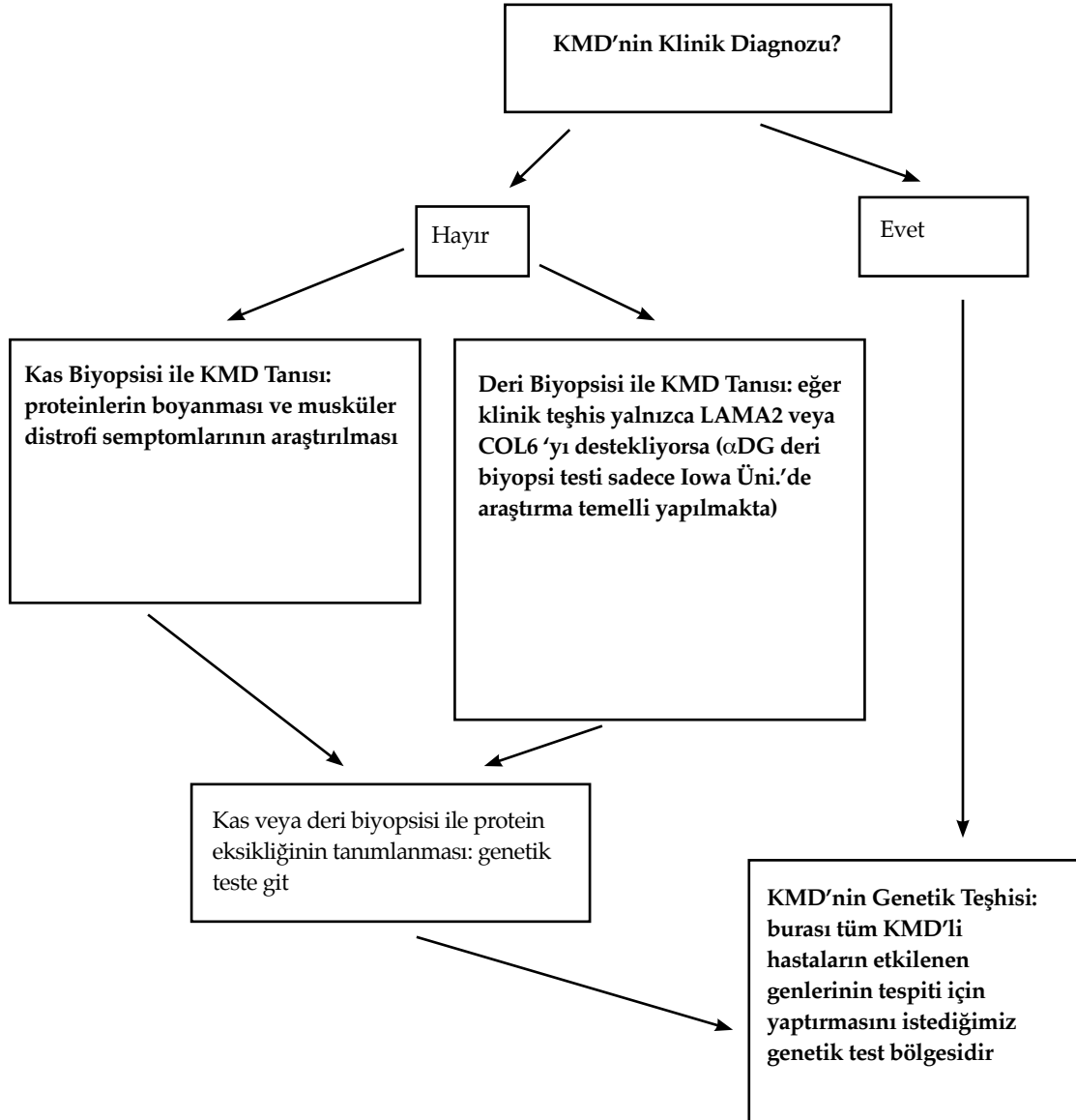
KMD'nin diğer tiplerinde tanı için kas biyopsisine ihtiyaç vardır. Kastaki yapısal problemler (histopatoloji olarak adlandırılır) için kas, mikroskop altında incelenir ve sonra yokluğu KMD'ye yol açabilecek eksik proteinin araştırılması için özel boyamalar (immuno histokimyasal) kullanılır. Günümüzde birçok patoloji laboratuvarı distrofin (Duchenne), merozin ve sarkoglikanlar için boyama imkanına sahiptir. COL6 ve distroglikan boyamaları Amerika'da sadece birkaç laboratuvarında gerçekleştirilmektedir ve kas biyopsi testinin rutin bir parçası değildir. Eğer kas biyopsisi önemli bir proteinde ciddi bir azalma ya da eksiklik gösteriyorsa ve bireyin semptomları ile uyuyorsa, genetik test problem mutasyonları tanımlamak için-eğer mümkünse- uygulanabilir.

Tanı koymaya yardımcı diğer araçlar, hangi kasların etkilendiğini belirlemek için kas ultrasonu, kas MRI'sıdır. SEPN1-ilişkili miyopati gibi belirli KMD alt tiplerinde uyluğun iç bölümündeki kaslar etkilenir ve kaslar distrofinin diğer tiplerinde görülmez. Distroglükanozların ve karakteristik yapısal ve beyaz madde anormalliklerine sekonder LAMA2-ilişkili KMD'lerin tanısında beyin MRI'sı yardımcı olabilir. Genetik test, KMD'nin nihai onayını verir. KMD'li bireyler için genetik onayın alınması,

hastalığa neden olan mutasyon bilincini oluşturmak, hastalık şiddeti ile herhangi bir bilinen mutasyon tipi arasındaki ilişkiyi ortaya koymak ve yeni genlerin keşfi için önemlidir. Şu ana kadar, KMD'ye neden

olan tüm genler tanımlanmamıştır; fakat araştırmalar geçmişte olduğundan daha hızlı ilerlemektedir. Gelecekteki umut, KMD'ye neden olan tüm genlerin tanımlanmasıdır.

### Bir KMD Alt Tipinin Diagnozunda İzlenecek Adımlar





**Teşekkürler:**

Bu rehber Cure KMD Başkanı, Dr. Anne Rutkowski gözetiminde oluşturulmuş ve Susan Sklaroff-Van Hook ve Diane Smith-Hoban tarafından adapte edilmiş, derlenmiş ve editörlüğü yapılmıştır.

MeganneLeach, MSN, APRN, PNP-BC, KatyMeilleur, PhD, CRNP National Institutes of Health; Thomas Sejersen, MD, Karolinska Institutet; Kate Bushby, MD New Castle University; Ching H. Wang Stanford University; ve Carsten Bonnemann, MD, Neuromuscular and Neurogenetic Disorders of Childhood Section, National Institutes of Health, uzman görüşleri ile katkı vermişlerdir. Tıbbi düzeltme ve yayınlanma desteği Mary T. Durkin, Diane True ve Erin McGuirk tarafından verilmiştir.

Bu rehberde bulunan fotoğraflar KMD'li hastası bulunan ailelerden temin edilmiştir.

Fotoğraflarının kullanılmasına izin veren tüm KMD'li çocuklara ve ailelerine teşekkür ederiz.

Bu rehberle ilgili herhangi bir yorumunuz, sorunuz veya ileriki revizyonlar için ek bir geribildiriminiz olursa, lütfen Cure CMD (info@curecmd.org) ile veya e-mail (Diane.Smith-Hoban@curecmd.org) ile

iletişime geçiniz.

Bu rehber Hacettepe Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Fizyoterapi ve Rehabilitasyon Bölümü, Nöromusküler Hastalıklar Ünitesi tarafından Türkçe'ye çevrilmiştir.

**Çevirenler:**

Prof. Dr. Öznur Tunca Yılmaz

Uzm. Fzt İpek Alemdaroğlu

Uzm. Fzt. Selen Serel

Fzt. Şulenur Subaşı

Prof. Dr. Ayşe Karaduman

This guideline was translated into Turkish by Hacettepe University, Faculty of Health Sciences, Physiotherapy and Rehabilitation Department, Neuromuscular Diseases Unit.

**Translators:**

Öznur Tunca Yılmaz, PT, PhD, Prof.

İpek Alemdaroğlu, PT, MsC.

Selen Serel, PT, MsC.

Şulenur Subaşı, PT.

Ayşe Karaduman, PT, PhD, Prof.