



BETHLEM MİYOPATİSİ (KOLLAJEN VI) — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN KOLLAJEN VI MİYOPATİSİ VARDIR — SÜKSİNİLKOLİN KULLANILMAZ · SOLUNUM, YÜRÜRKEN BİLE ETKİLENEBİLİR

1 · ÇOCUĞUN BİLGİLERİ (hekiminizle birlikte doldurunuz)

ADI SOYADI	DOĞUM TARİHİ	GÜNCEL KİLO (KG) / TARİH
ANNE/BABA ADI — TELEFON	İZLEYEN HEKİM — TELEFON	TERCİH EDİLEN HASTANE
GENETİK TANI (GEN / VARYANT)	ALERJİLER	KAN GRUBU

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · KRİZ / HASTALIK GÜNÜNDE — EVDE VE OKULDA

- Solunum enfeksiyonunda erken başvurun;** öksürük zayıfsa sekresyon desteği isteyin.
- Germe rutinini hastalıkta da sürdürün; **uzun yatak istirahatinden kaçın.**
- Düşmede şiddetli ağrı/şekil bozukluğu → hareket ettirmeden yardım çağırın.
- Ameliyat-alçı sonrası **erken hareket** planını hekiminizle kurun.
- İlaçları aksatmayın.

ACİLE BAŞVURU EŞİKLERİ — 112

- Nefes darlığı, hızlı-yüzeysel soluma, morarma.
- Sabah baş ağrısı + gündüz aşırı uyuklamanın** belirginleşmesi (gece solunum yetersizliği olabilir).
- Yutma güçlüğü/beslenememe.
- Düşme sonrası şiddetli ağrı (kırık şüphesi).
- Acile giderken **bu formu ekibe verin.**

4 · BU ÇOCUKTA RİSKLİ DURUMLAR — ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

- ☐ Ameliyat-anestezi (SÜKSİNİLKOLİN KULLANILMAZ — önceden bildirin)
- ☐ Uzun immobilizasyon/alçı (kontraktürleri hızlandırır — erken mobilizasyon) ☐ Solunum yolu enfeksiyonları
- ☐ Keloid eğilimi (cerrahi kesilerde not) ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN — BETHLEM / KOLLAJEN VI

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ KOLLAJEN VI MİYOPATİSİNE ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

1) Solunum: Diafram tutulumu **hasta yürürken bile** gelişmiş olabilir (Ullrich ucunda belirgindir). Alt solunum yolu enfeksiyonunda hipoventilasyon eşliğini düşük tutunuz; ileri olguda **O₂'yi kan gazı izlemi olmadan tek başına vermekten kaçınınız** — gerektiğinde NIV önceliklidir.

2) Anestezi: Süksinilkolin kullanılmaz; nöromusküler hastalık çerçevesinde dikkatli planlama + postoperatif solunum izlemi ve **erken mobilizasyon** (immobilizasyon kontraktürleri hızlandırır).

3) Kalp tipik olarak KORUNUR; CK normal/hafif yüksektir: hafif CK yüksekliğini akut kas yıkımı sanmayınız; semptomsuz çocukta kardiyak panik gereksizdir (bazal eko-EKG dosyasında olabilir).

PRATİK YAKLAŞIM (ÖZET)

- Satürasyon + (gerektiğinde) kan gazı; sekresyon desteği; enfeksiyonda antibiyotik eşliği kliniğe göre.
- Kırık/alçı gerektiren durumda ortopediyle **kısa immobilizasyon + erken fizyoterapi** planlayınız.
- Cerrahi kesilerde keloid eğilimini not ediniz.
- Nöbet bu tanının bileşeni değildir; bilinç değişikliğinde diğer nedenler aranır (CO₂ retansiyonu dahil).

EK NOTLAR

- Biliş tamamen normaldir — yaşına uygun iletişim kurunuz.
- Eklem sertlikleri pozisyonlamada zorlayabilir; nazik davranınız.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okulda, bir kopya yanınızda bulunsun; her ameliyat öncesi anestezi ekibine gösteriniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/bethlem-miyopatisi



TIBBİ BİLGİ NOTU — BETHLEM / ULLRICH (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

KOLLAJEN VI İLE İLİŞKİLİ MİYOPATİLER NEDİR?

COL6A1-3 varyantları (sıklıkla otozomal baskın, baskın-negatif; çekinik formlar da var) bir yelpaze yapar: hafif uçta **Bethlem miyopatisi** (yavaş ilerleyen proksimal güçsüzlük + **parmak fleksör-dirsek-Aşıl kontraktürleri** + keloid/foliküler hiperkeratoz; CK normal/ $\leq 5x$), ağır uçta **Ullrich KMD** (erken ağır güçsüzlük, distal hiperlaksite + proksimal kontraktür, erken solunum yetmezliği). **Kardiyak tutulum beklenmez; solunum (diyafram) ambulatuvar hastada bile etkilenebilir** — sırtüstü FVC düşüşü erken ipucudur.

YÖNETİM ÇERÇEVESİ

Solunum: yıllık oturarak+sırtüstü FVC; gece hipoventilasyon semptomlarında polisomnografi/kapnografi; eşik karşılanırsa gece NIV. **Anestezi:** süksinilkolin kontrendike kabul edilir; nondepolarizanlarda titrasyon; postop atelektazi-hipoventilasyon izlemi. **Ortopedi:** germe + gece ortezleri esastır; Aşıl uzatma seçili olguda; skolyoz izlemi; **immobilizasyon en aza indirilir**. Baskın-negatif varyantlara alele özgü ASO yaklaşımları **araştırma aşamasındadır; klinik uygulama önerisi değildir**.

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

Solunum enfeksiyonunda satürasyon + klinik; gerektiğinde kan gazı (CO₂); sekresyon yönetimi; NIV eşiği düşük. Kırıktaki kısa immobilizasyon + erken fizyoterapi. CK hafif yüksekliği izole bulgu olarak ileri tetkik gerektirmez; belirgin yükselişte standart rabdomiyoliz yaklaşımı.

Kaynak çerçevesi: Kollajen VI miyopatileri bakım önerileri ve nöromusküler anestezi kaynaklarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özetir; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/bethlem-miyopatisi