



ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

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

1 · ÇOCUĞUN BİLGİLERİ (hekiminizle birlikte doldurunuz)

ADI SOYADI	DOĞUM TARİHİ	GÜNCEL KİLO (KG) / TARİH
ANNE/BABA ADI — TELEFON	İZLEYEN HEKİM — TELEFON	TERCİH EDİLEN HASTANE
GENETİK TANI (GEN / VARYANT)	ALERJİLER	KAN GRUBU
L-DOPA / TRIHEKSİFENİDİL DOZU	DBS (DERİN BEYİN STİMÜLASYONU) ☐ Yok ☐ VAR — merkez/tel: _____	SON BOTULİNUM TARİHİ

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · ALEVLENMEDE — EVDE / OKULDA

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

112'Yİ ARAYIN / ACİLE GİDİN

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

4 · TETİKLEYİCİLER / KARIŞABİLEN DURUMLAR

- ☐ Yeni antiemetik/antipsikotik (metoklopramid dahil) sonrası ani boyun-göz krizi → AKUT DİSTONİK REAKSİYON (ilaçla dakikada düzelir)
- ☐ Ateş-enfeksiyon ☐ Ağrı (diş-kabızlık-kırık) ☐ Uykusuzluk-stres ☐ İlaç dozunun atlanması/kesilmesi ☐ DBS pil azalması



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ DİSTONİ İÇİN ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) Status dystonicus bir acildir:** yaygın-ağrılı-dinmeyen kasılmalar → **CK + böbrek fonksiyonu + idrar (miyoglobinüri)**, agresif hidrasyon, ağrı-ateş kontrolü, **basamaklı sedasyon** (benzodiazepinle başlayınız; yanıtızsız erken YBÜ – midazolam infüzyonu; klonidin/ek ajanlar uzmanla). **Tetik avı:** enfeksiyon, ağrı, **ilaç kesilmesi** ve **DBS pil bitmesi/arıza** – cihaz ekibini arayınız.
- 2) Akut distonik reaksiyonu tanıyınız:** yeni antiemetik/antipsikotik (metoklopramid dahil) sonrası ani okülojirik kriz-tortikolis → **biperiden ya da difenhidramin ile dakikalar içinde düzelir**; nöbet değildir, EEG gerekmez; sorumlu ilacı kesiniz, karta işleyiniz.
- 3) DBS'li çocukta:** ani kötüleşmede önce **pil-program kontrolü**; cihazı kapatmayınız, mıknatıs yaklaştırmayınız; **MR yalnız cihaz koşullarına göre** (cihaz ekibiyle); **diatermi yasaktır**; eksternal defibrilasyon gerekirse pedler cihazdan uzak yerleştirilir.

STATUS DYSTONICUS – DEĞERLENDİRME VE BASAMAKLAR (ÖZET)

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

EK NOTLAR

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

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

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



TIBBİ BİLGİ NOTU — ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

ÇOCUKLUK DİSTONİLERİ NEDİR?

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

TEDAVİ BASAMAKLARI — L-DOPA'DAN DBS'E

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

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

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

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