



DOWN SENDROMU — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN DOWN SENDROMU VARDIR — BOYNU NÖTR TUTUNUZ · KÜÇÜK HAVA YOLU · KALP/PH RİSKİ (ARKA SAYFA)

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	ALERJİLER	KAN GRUBU
KALP HASTALIĞI / AMELİYATI (TANI · TARİH)	BİLİNE BOYUN (ATLANTOAKSİYEL) SORUNU	TİROİD İLACI / DİĞER

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · KRİZ / HASTALIK GÜNÜNDE — EVDE VE OKULDA

- Solunum enfeksiyonlarında erken başvurun** — bu çocuklarda daha ağır seyredebilir (RSV dahil).
- Ateşi düşürün, sıvı alımını sürdürün; **tiroid dahil ilaçları aksatmayın**.
- Bebekte kasılma kümeleri** (ani öne eğilme/kol açma, uyanırken) görürseniz video çekin → **AYNI GÜN** hekime.
- Düşme/çarpma sonrası boynu koruyun**, zorlamayın; şikâyet varsa hareket ettirmeden yardım çağırın.
- Horlama-nefes durmalarını not edin, kontrole götürün.

ACİLE BAŞVURU EŞİKLERİ — 112

- Hızlı/zor soluma, çekilmeler, **morarma**, uykuya meyil.
- Bebekte kasılma kümeleri** (infantil spazm şüphesi).
- Düşme sonrası **boyun ağrısı, başı eğik tutma, yürüyüşte/güçte değişme**.
- Ani solukluk + yaygın morluk/peteşi** ya da açıklanamayan ateş-halsizlik (kan sayımı gerekir).
- Ani tek taraflı güçsüzlük / konuşamama** (inme açısından).
- Acile giderken **bu formu ekibe verin**.

4 · BU ÇOCUKTA RİSKLİ DURUMLAR — ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

- ☐ Ameliyat-anestezi (BOYUN nötr tutulmalı · küçük hava yolu · sevofluranla bradikardi — önceden bildirin)
- ☐ Takla, trambolin, dalış (boyun riski) ☐ Uyku apnesi ☐ RSV/grip sezonu ☐ Havuz-deniz (gözetimsiz bırakmayın)
- ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – DOWN SENDROMU

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ BOYUN – ATLANTOAKSİYEL İNSTABİLİTE

Entübasyon, pozisyonlama ve taşımada **boyunu NÖTR tutunuz**; zorlu fleksiyon-ekstansiyondan kaçınınız. Travma sonrası boyun ağrısı, tortikolis, yeni yürüyüş bozukluğu/güçsüzlük veya idrar-dışkı değişikliği → **servikal görüntüleme + nöroşirürji** değerlendirmesi.

🔥 HAVA YOLU • ANESTEZİ • KALP

- Küçük hava yolu/subglottik darlık:** endotrakeal tüpü yaşa göre **0,5-1 boy küçük** seçiniz; büyük dil + hipotoni maske ventilasyonunu güçleştirebilir; uyku apnesi sıkır.
- Sevofluran indüksiyonunda bradikardi** bu grupta bilinen bir fenomendir – hazırlıklı olunuz.
- Kalp:** ~%40-50 doğumsal kalp hastalığı (sıklıkla AVSD; çoğu opere) – **pulmoner hipertansiyon riski** nedeniyle hipoksi, hiperkarbi ve asidozdan kaçınınız; yeni üfürüm/egzersiz intoleransında eko.

SIK ATLANANLAR (ÖZET)

- Lösemi riski ~10-20 kat:** solukluk, peteşi-morluk, kemik ağrısı, uzamış ateş → **hemogram + periferik yayma**. Yenidoğanda geçici anormal miyelopoez (TMD) bilinir.
- Hipotiroidi sıkır:** letarji/kabızlık/kilo değişiminin ayırıcısında **TSH**.
- Bebekte infantil spazm** sıklığı artmıştır → kümeler hâlinde kasılmada EEG (hipsaritmi); çocuk nörolojisine haber veriniz.
- Moyamoya ilişkisi:** akut fokal defisitte inme protokolünü işletiniz.
- Ağrıyı ifade etmeyebilir/maskeler – davranış değişikliğini vital bulgu gibi ele alınız; sade cümleler, aile yanında, işlemleri göstererek yapınız.

EK NOTLAR

- Enfeksiyonlar daha ağır seyredebilir; eşiği düşük tutunuz.
- İşitme-görme sorunları sıkır (iletişimi etkiler).
- Kabızlık zemininde Hirschsprung öyküsünü sorunuz.

İZLEYEN HEKİM NOTU (opsiyonel)

HEKİM ONAYI

BU PLANI DÜZENLEYEN HEKİM (AD-SOYAD)

KURUM / TELEFON

TARİH

İMZA / KAŞE

Aileye not: Bir kopya evde, bir kopya okul/rehabilitasyon dosyasında, bir kopya yanınızda bulunsun. Her ameliyat/anestezi öncesi boyun ve hava yolu notunu ekibe gösteriniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/down-sendromu



TIBBİ BİLGİ NOTU — DOWN SENDROMU (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

DOWN SENDROMU — ACİL SERVİSTE NEDEN FARKLI?

Down sendromu (trizomi 21, ~1/700) çok sistemli bir tablodur ve acil yaklaşımı altı başlıkta farklılaşır: **boyun** (atlantoaksiyel instabilite; semptomatik ~%1-2 — rutin grafi değil, semptom taraması esastır), **hava yolu** (küçük subglottis, büyük dil, OSA), **kalp** (%40-50 doğumsal kalp hastalığı; pulmoner hipertansiyon eğilimi), **hematoloji** (lösemi riski ×10-20; yenidoğanda TMD), **endokrin** (hipotiroidi her yaşta sık) ve **nöroloji** (infantil spazm sıklığı artmış; moyamoya ilişkisi; erişkinde erken Alzheimer).

ACİL YAKLAŞIM NOTLARI

- Anestezi/entübasyon:** nötr boyun; tüp 0,5-1 boy küçük; sevofluran bradikardisine hazırlık (atropin elde); PH riskinde hipoksi-hiperkarbi-asidozdan kaçınma; OSA nedeniyle postoperatif izlem.
- Sitopeni/şüpheli bulgu:** hemogram + periferik yayma eşiği düşük; yenidoğan TMD'si çoğunlukla kendiliğinden geriler ama hematoloji izlemi gerekir.
- Letarji ayırıcısı:** TSH; ayrıca OSA/CO₂ retansiyonu düşünülmelidir.
- İnfantil spazm:** kümeler + gelişim duraklaması → EEG (hipsaritmi); tedavi çerçevesi hormon (ACTH/prednizolon) ± vigabatrin — çocuk nörolojisiyle birlikte, gecikmeden.
- Akut fokal defisit:** moyamoya ilişkisi nedeniyle inme protokolü + görüntüleme.

AKUT NÖBET / STATUS ÖNERİLERİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

1. basamak: benzodiazepin (bukkal/IN midazolam 0,2-0,3 mg/kg, maks. 10 mg; IV 0,1-0,2 mg/kg). **2. basamak:** levetirasetam IV 40-60 mg/kg, valproat IV 30-40 mg/kg veya fosfenitoin/fenitoin 20 mg FE/kg — sendrom-özel kontrendikasyon yoktur. **Dirençli status:** YBÜ'de midazolam infüzyonu + sürekli EEG.

Kaynak çerçevesi: AAP Down sendromu sağlık izlem rehberi (2022) ve pediatrik status/anestezi kaynaklarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özet; ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/down-sendromu