



DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİSİ (DMD) – ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUK KRONİK STEROİD KULLANIYOR OLABİLİR – ASLA ANİDEN KESMEYİNİZ · SÜKSİNİLKOLİN KESİNLİKLE KONTRENDİKEDİR

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
KULLANDIĞI STEROİD (ADI · DOZU · KAÇ YILDIR)	KALP İLAÇLARI (ACE İNH. / BETA-BLOKER)	EVDE SOLUNUM DESTEĞİ

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · KRİZ / HASTALIK GÜNÜNDE – EVDE VE OKULDA

- Steroid dozunu asla atlamayın/kesmeyin.** Kustuysa tekrar verin; yine kusuyorsa **acile gidin** (damardan gerekebilir).
- Düşme/kırık şüphesinde** çocuğu zorla hareket ettirmeyin, yardım çağırın.
- Göğüs ağrısı, çarpıntı, nefes darlığında** dinlendirin → 112.
- Koyu (kola renginde) idrar** görürseniz bol sıvı verin ve başvurun.
- Ateşli hastalıkta erken değerlendirme isteyin.

ACİLE BAŞVURU EŞİKLERİ – 112

- Kusma nedeniyle **steroid alınamaması** (adrenal kriz riski).
- Göğüs ağrısı / çarpıntı / bayılma** (kalp tutulumu).
- Solunum sıkıntısı, morarma, uykuya meyil.
- Kırık şüphesi – kırık sonrası **ani nefes darlığı/şaşkınlık = yağ embolisi olabilir** → 112.
- Acile giderken **bu formu ekibe verin** (arka sayfa sağlık ekibi içindir).

4 · BU ÇOCUKTA RİSKLİ DURUMLAR – ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

- ☐ Ameliyat-anestezi (süksinilkolin ve gazlı anestezikler SAKINCALI – önceden bildirin) ☐ Uzun yatak istirahati / immobilizasyon
- ☐ Yüksekten atlama, trambolin (kırık riski) ☐ Aşırı yorucu egzersiz ☐ Araya giren enfeksiyonlar ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – DUCHENNE (DMD)

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

💊 STEROİD – EN SIK YAPILAN HATA BURADADIR

Bu çocuk büyük olasılıkla **yıllardır günlük kortikosteroid** kullanmaktadır → **adrenal baskılanma** varsayınız. Ağır hastalık, travma, cerrahi veya kusmayla oral alamama durumunda **stres doz hidrokortizon veriniz** (çerçeve: 50-100 mg/m² IV; pratik yaş bandı ~ <3 yaş 25 mg · 3-12 yaş 50 mg · >12 yaş 100 mg, ardından bölünmüş idame) ve **kronik steroidi asla aniden kesmeyiniz**; oral alamıyorsa IV eşdeğeriyle sürdürünüz.

⚠️ ANESTEZİ · KIRIK · HİPERKALEMİ

- **Süksinilkolin KESİNLİKLE kontrendikedir** (rabdomiyoliz-hiperkalemik arrest). Volatil (gazlı) anesteziklerden kaçınılması tercih edilir → **TIVA** öneriniz.
- **Uzun kemik kırığı sonrası** ani hipoksi, taşikardi, bilinç değişikliği → **yağ embolisi sendromu** DMD'de bilinen acildir; destekleyici tedavi + yoğun bakım.
- Akut hastalıkta **hiperkalemi** ve koyu idrar (miyoglobini) izleyiniz. **CK zaten 10-100 kat yüksektir** — tek başına kardiyak olay göstergesi değildir; şüphede **troponin** isteyiniz.

KALP VE SOLUNUM YAKLAŞIMI (ÖZET)

- **Kardiyomiyopati her yaşta olabilir**: göğüs ağrısı/çarpıntı/senkopta **EKG + troponin + eko**; akut miyokart hasarı atakları bildirilmiştir. Sıvıyı yüklenmeden, dikkatli veriniz.
- **Solunum**: ileri evrede öksürük zayıftır; O₂'yi kan gazı/CO₂ izlemi olmadan tek başına vermekten kaçınınız (hipoventilasyonu maskeler) — **NIV önceliklidir**; öksürük desteği/aspirasyon ekleyiniz.
- Boyun hiperekstansiyonundan ve zorlu pozisyonlamadan kaçınınız; transferlerde nazik olunuz.

EK NOTLAR

- Steroide bağlı obezite/osteoporoz sıkıdır; vertebra kırığı sırt ağrısıyla gelebilir.
- Biliş çoğunlukla korunur; bir kısmında öğrenme/DEHB profili vardır — sade açıklayınız.
- Yakın dönemde gen tedavisi/ekson atlama tedavisi aldıysa izleyen merkezle temas kurunuz.

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 bu formu anestezi ekibine gösteriniz; steroid kartını güncel tutunuz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/duchenne-muskuler-distrofisi



TIBBİ BİLGİ NOTU — DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİSİ (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

DUCHENNE MUSKÜLER DİSTROFİSİ NEDİR?

DMD, X'e bağlı **distrofin** geni mutasyonlarıyla ilerleyici kas yıkımına yol açar (~1/5.000 erkek doğum). CK tanı anından itibaren belirgin yüksektir. Standart bakım **kronik kortikosteroid** (prednizolon/deflazakort; yeni seçenek vamorolon), kardiyak koruma (erken ACE inhibitörü ± beta-bloker) ve solunum izlemidir. Genetiğe yönelik tedaviler kliniğe girmiştir: **ekson atlama ASO'ları** (uygun delesyonlarda) ve **mikrodistrofin gen tedavisi** (bölgesel onaylarla) — **gen tedavisi sonrası ilk haftalarda immün miyozit/miyokardit** bildirilmiştir; yakın dönemde tedavi almış çocukta kas güçsüzlüğü artışı/göğüs bulgularında bu olasılığı düşünüp izleyen merkeze ulaşınız.

AKUT YÖNETİMİN DÖRT DİREĞİ (özet; kurum protokolü ve hekim kararı esastır)

- 1 • Steroid/adrenal:** Kronik steroid = adrenal baskılanma. Ağır hastalık/travma/cerrahide **stres doz hidrokortizon** (50-100 mg/m² IV; ardından 6-8 saat arayla bölünmüş idame), kusmada oral dozun IV eşdeğeri; ani kesilme adrenal krize yol açabilir.
- 2 • Kalp:** Dilate kardiyomiyopati ergenlikte sıklaşır ama erken yaşta da görülür; göğüs ağrısı-çarpıntı-senkopta EKG, troponin, eko. Akut miyokart hasarı ataklarında kardiyoloji ile birlikte yönetim; sıvı dengesi dikkatli kurulur.
- 3 • Anestezi/rabdomiyoliz:** Süksinilkolin mutlak kontrendike; volatil ajanlardan kaçınma tercih (TIVA); hiperkalemi EKG bulgularında kalsiyum + standart tedavi. Miyoglobininüride agresif hidrasyon.
- 4 • Kırık/yağ embolisi:** Osteoporoz (steroid + yüklenme azlığı) nedeniyle uzun kemik ve vertebra kırıkları sıktır; kırık/düşme sonrası ilk 48 saatte hipoksi + nörolojik değişiklik + peteşi üçlüsünde **yağ embolisi sendromu** düşününüz — DMD'de tanınmış, atlanmaması gereken tablodur.

SOLUNUM NOTU

Ambulatuvar dönem sonrası öksürük gücü ve vital kapasite azalır; akut enfeksiyonda **NIV + öksürük desteği** öncelikli stratejidir; O₂ tek başına CO₂ retansiyonunu maskeleyebilir — kan gazıyla yönetiniz. Evde cihazı olan çocukta kendi ayarları başlangıç noktasıdır.

Kaynak çerçevesi: DMD bakım uzlaşıları (2018 care considerations ve güncellemeleri) ile uyumlu, eğitim amaçlı özettir; **ilaç ve doz seçimi dahil nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/duchenne-muskuler-distrofisi