



KONJENİTAL MİYASTENİK SENDROM (KMS) — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN KAVŞAK HASTALIĞI VARDIR — GEN-İLAÇ KARTINA BAKINIZ: PİRİDOSTİGMİN BAZI TİPLERDE KÖTÜLEŞTİRİR · IV MAGNEZYUM VERMEYİNİZ

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
GEN-İLAÇ KARTI — BANA İYİ GELEN (ÖR. PİRİDOSTİGMİN/SALBUTAMOL + DOZ)		BANA YASAK/KÖTÜ GELEN (ÖR. COLQ-DOK7: PİRİDOSTİGMİN!)
GEN/TİP (ÖR. CHRNE, RAPSN, DOK7, COLQ, CHAT)	APNE ÖYKÜSÜ VAR MI · EV PLANI	İZLEYEN MERKEZ — TELEFON

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · KRİZ / HASTALIK GÜNÜNDE — EVDE VE OKULDA

- Ateşli hastalıkta erken başvurun** — enfeksiyon krizin bir numaralı tetikleyicisidir; ilaçları aksatmayın.
- Yorulan beslenmede ara verin, küçük-sık öğün; öksürerek yutma = durun.
- Apne planınız varsa** (CHAT/RAPSN): monitör-canlandırma adımlarını uygulayın, 112.
- Gün sonu artan pitoz-güçsüzlük beklenendir; **dinlenmeyle düzelmeyorsa** başvurun.
- Yeni ilaç yazıldığında GEN-İLAÇ kartını gösterin.

ACİLE BAŞVURU EŞİKLERİ — 112

- Solunum zorluğu, hızlı-yüzeysel soluma, morarma, uykuya meyil** (kriz!).
- Yutamama — salyasını yutamama, sesin "buruna kaçması"nın belirginleşmesi.
- Bebekte apne/morarma atağı (kendine gelse bile aynı gün değerlendirme).
- İlaç sonrası belirgin KÖTÜLEŞME (karın krampı-salya artışı-güçsüzlük → ilacı tekrarlamayın, arayın).
- Acile giderken **bu formu ekibe verin**.

4 · RİSKLİ DURUMLAR — ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

- ☐ KAVŞAĞI BOZAN İLAÇLAR: aminoglikozid · florokinolon · makrolid · **IV magnezyum** · beta-bloker · prokainamid — ancak zorunluysa, izlemle
- ☐ Anestezi: kas gevşeticilere AŞIRI DUYARLILIK (düşük doz + monitör); süksinilkolin öngörülemmez — önceden bildirin
- ☐ Ateş/enfeksiyon = kriz tetikleyicisi (aşılar eksiksiz + yıllık grip) ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – KONJENİTAL MİYASTENİK SENDROM

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ KMS'YE ÖZGÜ ÜÇ KRİTİK NOKTA

- 1) GEN-İLAÇ KARTINA BAKINIZ:** Bu grupta tedavi gene göredir – **COLQ ve DOK7 tiplerinde piridostigmin tabloyu KÖTÜLEŞTİRİR** (etkili olan salbutamol/efedrindir); yavaş-kanal sendromunda da verilmez. Ön yüzdeki kartta "iyi gelen / yasak" satırları doldurulmuştur – kriz tedavisini buna göre kurunuz, bilinmiyorsa izleyen merkezi arayınız.
- 2) Kavşağı bozan ilaçlardan kaçınınız:** aminoglikozidler, florokinolonlar, makrolidler, **IV magnezyum**, beta-blokerler, prokainamid/kinidin, botulinum – akut kötüleştirir; zorunluysa solunum izlemiyle veriniz.
- 3) Kriz = solunum işidir:** satürasyon normalken bile **hipoventilasyon** olabilir – kan gazı/klinik (yardımcı kaslar, tek nefeste sayı sayma); NIV/entübasyon eşğini düşük tutunuz. Bebekte (CHAT/RAPSN) ateşli hastalık **ani apne** yapabilir – monitörlü izleyiniz.

PRATİK YAKLAŞIM (ÖZET)

- Enfeksiyonu agresif tedavi ediniz (uygun antibiyotikle); hidrasyon-beslenme desteği.
- İlaç sonrası kötüleşme tarifinde (salya-kramp-güçsüzlük) kolinerjik yüklenmeyi düşününüz; dozu tekrarlatmayınız, merkezle görüşünüz.
- Otoimmün juvenil MG'den farkı: antikörler negatiftir, IVIG/steroid yanıtı beklenmez – tedavi destek + doğru kanal ilacıdır.

EK NOTLAR

- Anestezi:** nondepolarizan gevşeticilerde belirgin duyarlılık (küçük doz, TOF monitörü); süksinilkolin yanıtı öngörülemez – kaçınınız; postop uzamış solunum izlemi.
- Biliş normaldir; gün sonu muayenesi sabahtan kötü olabilir – bazali aileden öğreniniz.

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; GEN-İLAÇ kartını her hekim-eczane temasında gösteriniz. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/konjenital-miyastenik-sendromlar



TIBBİ BİLGİ NOTU — KMS (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

KONJENİTAL MİYASTENİK SENDROMLAR NEDİR?

KMS, nöromusküler kavşağın genetik hastalıklarıdır (antikorlar negatif): yorulabilir güçsüzlük, pitoz-oftalmoparezi, bulber bulgular; ardışık uyarımda **dekrement**. Ana tipler ve tedavi eşleşmesi: **CHRNE/reseptör eksikliği**, **RAPSN**, **CHAT** → **piridostigmin** ($\pm$ 3,4-DAP); **DOK7**, **COLQ** → **salbutamol/efedrin** (**piridostigmin kötüleştirir**); **yavaş-kanal** → **fluoksetin/kinidin** (**piridostigmin verilmez**). **CHAT/RAPSN** bebeklikte enfeksiyonla tetiklenen **epizodik apne** ile tanınır. Çoğu tip otozomal çekiniktir (%25).

KRİZ VE GÜVENLİK ÇERÇEVESİ

Kriz yönetimi: tetikleyici (enfeksiyon) tedavisi + solunum desteği (NIV/entübasyon eşiği düşük) + gen-uyumlu kanal ilacının sürdürülmesi; kolinerjik yüklenme bulgularında doz gözden geçirilir. **Kaçınılacak ilaçlar:** aminoglikozid, florokinolon, makrolid, IV magnezyum, beta-bloker, prokainamid/kinidin (yavaş-kanal hariç endikasyonla), botulinum. **Anestezi:** nondepolarizanlarda belirgin duyarlılık (titre + TOF), süksinilkolinden kaçınma, postop uzamış izlem. Juvenil otoimmün MG ayrımı (antikor+) tedaviyi değiştirir (immünoterapi oradadır).

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

Solunum: klinik + kan gazı ile değerlendirme; yutma güvensizse oral kesilir, NG köprü; bebek apne atağında monitörlü yatış ve izleyen merkezle temas. Nöbet bu grubun bileşeni değildir; bilinç değişikliğinde CO₂ retansiyonu düşünülür.

Kaynak çerçevesi: KMS tanı-tedavi literatürü ve nöromusküler anestezi kaynaklarıyla uyumlu, eğitim amaçlı özet; **nihai karar, hastayı değerlendiren hekime aittir**. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/konjenital-miyastenik-sendromlar