



SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ (SMA) — ACİL MÜDAHALE PLANI

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

BU ÇOCUĞUN SMA'SI VARDIR — SOLUNUM DESTEĞİ ÖNCELİKLİDİR · UZUN AÇ BIRAKMAYINIZ · SÜKSİNİLKOLİN KULLANMAYINIZ

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
HASTALIK DEĞİŞTİRİCİ TEDAVİ (NUSİNERSEN / RİSDİPLAM / GEN TEDAVİSİ) — SON DOZ TARİHİ	EVDE SOLUNUM DESTEĞİ (BİPAP / ÖKSÜRÜK ASİSTANI)	

2 · DÜZENLİ KULLANDIĞI İLAÇLAR

İLAÇ	DOZ	SAATLER	NOT

3 · KRİZ / HASTALIK GÜNÜNDE — EVDE VE OKULDA

- Sekresyonları temizleyin:** öksürük asistanı / aspiratör varsa kullanın; sırt-göğüs pozisyonlaması yapın.
- Yarı oturur pozisyon** verin; beslenmeyi küçük hacimli ve sık yapın.
- Evde **BİPAP** varsa hekimin "hastalık günü" planına göre kullanım süresini artırın.
- Ateşi erken düşürün; sıvı alımını sürdürün.
- Uzun aç bırakmayın:** kusuyor/beslenemiyorsa şekerli sıvı deneyin; olmuyorsa **beklemeden acile**.

ACİLE BAŞVURU EŞİKLERİ — 112

- Hızlı/yüzeysel soluma, çekilmeler, morarma, uykuya meyil** → 112.
- Öksürük sekresyonu **atamıyorsa** (boğulur gibi, sık tıkanma).
- Kusma/beslenememe ile **4-6 saati aşan açlık** (şeker düşmesi riski).
- Beslenirken morarma / sık öksürme (aspirasyon şüphesi).
- Acile giderken **bu formu ekibe verin** (arka sayfa sağlık ekibi içindir).

4 · BU ÇOCUKTA RİSKLİ DURUMLAR — ÖNCEDEN BİLDİRİNİZ

- ☐ Solunum yolu enfeksiyonu (en riskli dönem) ☐ Uzun açlık / kusma ☐ Ameliyat-anestezi (önceden anestezi ekibine TANIYI bildirin)
- ☐ Minimal travmayla kırık riski (kemik erimesi) ☐ Skolyoz cerrahisi sonrası dönem ☐ Diğer: _____



ACİL SERVİS / SAĞLIK EKİBİ İÇİN – SMA

Bu sayfayı çocuğu karşılayan sağlık ekibine veriniz

⚠ SOLUNUM – SMA'DA ACİLİN MERKEZİ

Zayıf öksürük + sekresyon birikimi ana sorundur. **Oksijeni tek başına, kan gazı/CO₂ izlemi olmadan vermekten kaçınınız** – satürasyonu düzeltirken hipoventilasyonu (CO₂ birikimini) maskeleyebilir. Hedef ventilasyonun desteklenmesidir: **erken noninvasif ventilasyon (BiPAP) tercih edilir**; öksürük asistanı/aspirasyonla hava yolu temizliği eşlik etmelidir. Entübasyon kararını çocuk yoğun bakım/göğüs ekibiyle veriniz – **ektübasyon güçlüğü** bilinen sorundur, plan baştan yapılmalıdır.

🌈 AÇLIK / METABOLİK + ANESTEZİ

- Uzun açığa tolerans düşüktür**: kusan/beslenemeyen çocukta **erken dekstrozu IV sıvı** başlayınız (hipoglisemi, ketoasidoz ve rabdomyoliz önlenir); açlığı 6 saati geçirmeyiniz; elektrolit + glukoz (gerekirse CK) izleyiniz.
- Anestezi: süksinilkolin kontrendikedir** (hiperkalemi); nondepolarizan kas gevşeticilere duyarlılık artmıştır (titre ediniz); işlem sonrası solunum desteği planı önceden kurulmalıdır.
- Nöromüsküler iletiyi bozabilen ilaçlarda (yüksek doz magnezyum, aminoglikozidler) dikkatli olunuz.

PRATİK YAKLAŞIM (ÖZET)

- Kan gazı + satürasyon izlemi; **NIV eşiği düşük tutulur**; sekresyon temizliği düzenli.
- Antibiyotik eşiği solunum enfeksiyonunda düşüktür; atelettazi açısından değerlendiriniz.
- Ailenin getirdiği **evde cihaz ayarları** değerlidir – sorunuz, mümkünse kendi cihazını kullanırınız.
- Gen tedavisi (onasemnogen) sonrası ilk haftalar-aylar**: çocuk steroid altındadır; hastalıkta trombosit, kreatinin ve karaciğer enzimlerini kontrol ediniz (trombotik mikroanjyopati/karaciğer etkisi bildirilmiştir); izleyen merkezle temas kurunuz.

EK NOTLAR

- Biliş **sağlamdır** – işlemleri çocuğa açıklayarak yapınız.
- Kemikler kırılgandır (minimal travma kırığı); taşıma-pozisyonlamada nazik olunuz; skolyoz/kontraktürlere göre destekleyiniz.
- Nusinersen kullanıyorsa intratekal uygulama öyküsü vardır (skolyoz cerrahisi geçirdiyse LP güçleşebilir).

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. Ayrıntı: norogender.org/saglik-yazilari/spinal-muskuler-atrofi



TIBBİ BİLGİ NOTU — SMA (SAĞLIK PROFESYONELLERİ İÇİN)

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

SPİNAL MÜSKÜLER ATROFİ NEDİR?

SMA, %95 oranında **SMN1** geninin homozigot delesyonuna bağlı, ön boynuz motor nöronlarının kaybıyla giden hastalıktır (~1/10.000). Ağırlık SMN2 kopya sayısı ile ilişkilidir (tip 1-3). Üç hastalık değiştirici tedavi kliniktedir: **nusinersen** (intratekal ASO), **risdiplam** (oral) ve **onasemnogen abeparvovek** (tek doz gen tedavisi); yenidoğan taraması ve erken tedaviyle fenotipler belirgin değişmiştir — "tedavi görmüş SMA" geniş bir yelpazedir, çocuğun **bugünkü** motor-solunum durumu aileden öğrenilmelidir. Akut başvuruların çoğu **solunum yolu enfeksiyonu** zeminindedir; nöbet SMA'nın beklenen bir bileşeni değildir.

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

- 1 • Solunum:** Kan gazı ile değerlendiriniz; **tek başına O2 hipoventilasyonu maskeler** — öncelik NIV'dir (çocuğun ev ayarları başlangıç noktası olabilir). Sekresyon yönetimi (öksürük asistanı, aspirasyon, fizyoterapi) tedavinin parçasıdır. Entübasyon gerekiyorsa ekstübasyon, NIV köprüsü ve öksürük desteğiyle planlanır.
- 2 • Metabolik:** Açlık 6 saati geçirilmez; kusan çocukta erken **%10 dekstrozu idame sıvı** başlanır; glukoz-elektrolit, uzamış tabloda CK ve kan gazı (metabolik asidoz) izlenir.
- 3 • Anestezi/ilâç:** **Süksinilkolin kontrendikedir**; nondepolarizan blokerler azaltılmış dozla titre edilir; postoperatif solunum desteği planı zorunludur. Malign hipertermi ilişkisi beklenmez; yine de uzun volatil maruziyetinde rabdomiyoliz açısından uyanık olunur.

TEDAVİYE ÖZGÜ ACİL NOTLARI

- Onasemnogen sonrası (ilk ~3 ay):** çocuk prednizolon altındadır — araya giren ciddi hastalıkta steroid yönetimi için izleyen merkeze danışınız; **trombotik mikroanjiyopati** (trombositopeni + hemoliz + böbrek) ve transaminaz yükselmesi bildirilmiştir → hasta çocukta hemogram, kreatinin, ALT/AST bakınız.
- Nusinersen:** intratekal uygulanır; işlem sonrası baş ağrısı/LP komplikasyonları görülebilir. **Risdiplam:** günlük oral; kesintiler izleyen merkeze bildirilmelidir.
- Kırık, cerrahi ve uzun immobilizasyon işlev kaybettirebilir — erken mobilizasyon ve fizyoterapi planlayınız.

Kaynak çerçevesi: Uluslararası SMA bakım uzlaşıları (2017-2018 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/spinal-muskuler-atrofi