

CURRENT

Tanı ve Tedavi



Pediatric Nöroloji

Editör

ANDREW D. HERSHEY

Çeviri Editörü

GÖKNUR HALİLOĞLU

Mc
Graw
Hill

LANGE®



GÜNEŞ TIP
KİTABEVLERİ

LANGE tıp kitapları

CURRENT

Tanı ve Tedavi

Pediyatrik N roloji

Edit r

Andrew D. Hershey, MD, PhD, FAAN, FAHS

Endowed Chair and Director of Neurology
Professor of Pediatrics and Neurology
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
Cincinnati, Ohio

 eviri Edit r 

Prof. Dr. G knur Halilo lu

Hacettepe  niversitesi Tıp Fak ltesi Hastanesi
İhsan Do ramacı  ocuk Hastanesi
 ocuk N roloji Anabilim Dalı

**Mc
Graw
Hill**



**G NE  TİP
KİTABEVLERİ**

CURRENT Tanı ve Tedavi Pediatrik Nöroloji

Türkçe Telif Hakları 2024

Türkçe 1. Baskı

ISBN: 978-625-6065-35-2

Orijinal Adı: Current Diagnosis & Treatment: Rheumatology, Fourth Edition

Yayınevi: McGraw Hill

Yazarlar: Andrew D. Hershey

Çeviri Editörü: Prof. Dr. Gökür Haliloğlu

Orijinal ISBN: 978-1-260-45752-0

Kitabın 5846 ve 2936 sayılı Fikir ve Sanat Eserleri Yasası Hükümleri gereğince (kitabın bir bölümünden alıntı yapılamaz, fotokopi yöntemiyle çoğaltılamaz, resim, şekil, şema, grafik v.b.'ler kopya edilemez) tüm hakları Güneş Tıp Kitabevleri Ltd. Şti'ne aittir.

Genel Yayın Yönetmeni: Murat Yılmaz

Genel Yayın Yönetmeni Yardımcısı: Polat Yılmaz

Yayın Danışmanı ve Tıbbi Koordinatör: Dr. Ufuk Akçıl

Yayına Hazırlama: Güneş Dizgi-Grafik Tasarım Birimi

Baskı: Ayrıntı Basım Yayın ve Matbaacılık Hiz. San. Tic. A.Ş.

Saray Mahallesi 126. Cadde No: 20 Kahramankazan / Ankara

Telefon: 0312 802 00 53-54

Sertifika No: 49599

UYARI

Medikal bilgiler sürekli değişmekte ve yenilenmektedir. Standart güvenlik uygulamaları dikkate alınmalı, yeni araştırmalar ve klinik tecrübeler ışığında tedavilerde ve ilaç uygulamalarındaki değişikliklerin gerekli olabileceği bilinmelidir. Okuyuculara ilaçlar hakkında üretici firma tarafından sağlanan ilaca ait en son ürün bilgilerini, dozaj ve uygulama şekillerini ve kontrendikasyonları kontrol etmeleri tavsiye edilir. Her hasta için en iyi tedavi şeklini ve en doğru ilaçları ve dozlarını belirlemek uygulamayı yapan hekimin sorumluluğundadır. Yayıncı ve editörler bu yayından dolayı meydana gelebilecek hastaya ve ekipmanlara ait herhangi bir zarar veya hasardan sorumlu değildir.

GENEL DAĞITIM GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ

ANKARA

M. Rauf İnan Sokak No: 3
06410 Sıhhiye / Ankara
Tel: (0312) 431 14 85 • 435 11 91-92
Faks: (0312) 435 84 23

İSTANBUL

Gazeteciler Sitesi Sağlam Fikir Sokak
No: 7 / 2 Esentepe / İstanbul
Tel: (0212) 356 87 43

KADIKÖY

Rasimpaşa Mah. İskele Sokak
No: 4 / A Kadıköy / İstanbul
Tel: (0216) 546 03 47

www.guneskitabevi.com
info@guneskitabevi.com



Önsöz

Current Diagnosis & Treatment: Pediatric Neurology ilk baskısı çocukları, ergenleri ve genç yetişkinleri ve ailelerini etkileyen geniş yelpazedeki nörolojik hastalıklarda pratik ve güncel bir yaklaşımla çocuk nörolojisi alanını ele almak için LANGE SERİSİ'ne katılıyor. Çocuklarda ve ergenlerde nörolojik hastalıkların benzersiz doğası, yüzyıllar önce tanımlanan hastalıkların çoğuyla uzun zamandır tanınmakta olsa da, çocuk nörolojisinin tanınması daha yakın zamanda olmuştur. Bu, Çocuk Nöroloji Derneği'nin Cincinnati, Ohio'daki toplantısıyla gelecek 50 yılın başlangıcının kutlanmasıyla vurgulanmıştır. Bu kitap, stajyerler ve pratisyen hekimler için her gün görülebilecek hastaların tedavisinde hızlı bir kaynak kılavuz olarak kullanılabileceği gibi, çocuk nörolojisindeki birçok yeni gelişmeyi de ele almaktadır. Bu kolay okunan format, yalnızca hastaları tedavi etmek için gereken temel bilgileri içermekle kalmaz, aynı zamanda araçların çoğunu ve araçların ve tanıların altında yatan patofizyolojinin bir kısmını da ele alır. Böylelikle bu kaynak bir boşluğu doldurabilir ve tedavi ettiğimiz hastaların ve ailelerinin hayatlarını iyileştirmemize yardımcı olabilir.

HEDEF KİTLE

Tüm Lange tıp kitapları gibi, bu kitap ta güncel bilgilerin kapsamlı kaynaklarını içerirken özlü bir yaklaşım sunar. Kısılak ve derinlik arasındaki bu dengenin, bu yaş aralığındaki nörolojik bozukluklara ilgisi yeni başlayan öğrencilerden, daha az aşına oldukları alanlardaki ilerlemeler hakkında tekrar bilgi edinmek isteyebilecek çocuk nörolojisi uzmanlarına kadar çok çeşitli okuyucuların ihtiyaçlarını karşılaması beklenmektedir. Pediatri, nöroloji veya çocuk nörolojisi asistanları için bu kitap, daha derinlemesine bir çalışmaya giden yolu gösterirken, sık başvuru bir kaynak görevi görebilir. Pediatri uzmanları, aile hekimleri, hemşireler, hemşire stajyerleri, hekim yardımcıları ve diğer sağlık hizmeti sağlayıcıları dahil olmak üzere klinisyenler için bu kitap, hem sık görülen hem de nadir görülen hastalıkları ele alarak günlük olarak kullanılmak üzere tasarlanmıştır.

KAPSAM

Bu kitap 49 bölümden oluşmakta ve 7 bölüme ayrılmış geniş bir konu yelpazesini kapsamaktadır. Bu, nörolojik değerlendirme, nöropsikolojik değerlendirme ve normal gelişimi içeren genel bir yaklaşımla başlamaktadır. Metin daha sonra hareket bozuklukları, gelişimsel bozukluklar, ağrı bozuklukları alanlarına, baş ağrıları, epilepsiler, yenidoğan nörolojisinin intrakranial bozuklukları, tümörler ve nöroimmünolojik hastalıklar, travmatik yaralanma, duyu hastalıkları ve nörooftalmolojik hastalık ve nöromüsküler hastalık üzerine özel bir tartışma üzerine genişletilmiş bir bölümle ilerlemektedir. Bu, kısa genel bakışlar, vurgulanan önemli alanlar ve bölümlerin okunabilirliğini artırmak için çok sayıda şekil ve tablo ile tamamlanmaktadır.

YAZARLAR

Her bölüm kendi alanlarındaki uzmanlar tarafından yazılmıştır. Tüm yazarların Cincinnati Çocuk Hastanesi Tıp Merkezi ve Cincinnati Üniversitesi Tıp Fakültesi ile bir ilişkisi vardır. Bu, hem Nöroloji Bölümündeki hem de kendi özel bilgilerini içeren diğer bölümlerdeki öğretim görevlilerini içerir. Asistanların ve yan dal asistanlarının çoğu bu yazıya katılarak, tüm okuyucu seviyelerinin ihtiyaçlarının karşılanmasını sağlamıştır. Bu yazarlardan bazıları başka kurumlarda yeni kariyerlere başlamış olsa da, bu kitap üzerinde birlikte çalışmanın sağladığı bağlılık, tutarlılığına yardımcı olmuştur ve bu çok faydalı kitabı üretmeye yardımcı olmak için tüm yazarların çalışmalarına ve gayretlerine minnettarım.

Andrew D. Hershey, MD, PhD, FAAN, FAHS
Cincinnati, Ohio

Çeviri Editörü Önsözü

Lange serisinden, McGraw Hill LLC tarafından 2023 yılında basımı yapılan Editörlüğünü Andrew D. Hershey'in yaptığı, *Current Diagnosis & Treatment Pediatric Neurology* kitabının Türkçe çevirisine editörlük yapmak benim için büyük bir mutluluk oldu.

Bu kitap, Cincinnati Çocuk Hastanesi Tıp Merkezi ve Cincinnati Üniversitesi Tıp Fakültesi Pediatri ve Pediatrik Nöroloji bünyesinde hazırlanmıştır. Konular, nörolojik bir hastalığı olan çocuğa yaklaşım ve nörolojik hastalıkların temel bulguları ile başlayan, yedi farklı bölüm altında 49 alt başlık ile zenginleşen geniş bir yelpazeyi kapsamaktadır. Bu nedenle, tıp fakültesi öğrencilerinden, çocuk sağlığı ve hastalıkları alanında eğitim alan ve çalışan hekimlere, pediatrik nöroloji alanında yan dal eğitimi almakta olan uzmanlara dek, her seviyede ilgili tüm yan dal uzmanlık alanlarından hekimlere faydalı olacağını düşünüyorum.

Kitabın çevirisi sırasında emeği geçen tüm meslektaşlarıma özenli çalışmaları nedeniyle teşekkürlerimi sunarım.

Sayın Murat Yılmaz ve Sayın Dilek Doğanay'ın adında, Güneş Tıp Kitabevlerinin tüm ekibine, bu kitabın dilimize kazandırılması konusunda gösterdikleri özverili çaba ve çalışmaları için teşekkürlerimi iletmek isterim.

Çeviri sırasında bazı kelime veya kelime gruplarının Türkçe çevirisi anlam bütünlüğünde eksiklik yaratabileceğinden, bazı kısımlarda orijinal kullanım korunmuştur. Özenle kontrol edilmesine rağmen, bazı hata ve eksikliklerin olabileceğini biliyor, dikkatimizden kaçmış olabilecek bu hatalar için hoşgörünüze sığınıyoruz.

Günümüzde, temel tıp, nörogörüntüleme, genomik sekanslama ve tanı yöntemlerinin ilerlemesi ile giderek artan sayıda hastalığın nedeni aydınlatılmaktadır. Buna paralel olarak, bireysel tedaviler alanında her geçen gün ilerlemeler, tarama programları, erken tanı, tedavi ve hastalık yönetimi kılavuzlarına yansımaktadır. Fetal dönemden itibaren, gelişmekte olan beyin, edinsel, kalıtsal ve çevresel etmenlerle birlikte büyük bir araştırma ve öğrenme alanı oluşturmakta, disiplinler arası ortak çalışmalar ile etkilenen bireylere ve ailelerine çözüm ulaştırılmaktadır.

Güncel bilgiler ve kapsamlı ve öz bir içerik sunan bu kitabın, pratik yaklaşım ve bilgiler ile okuyucuda merak, ilgi ve ayrıntılı okuma isteği oluşturacağına inanıyorum.

Saygılarımla,

Prof. Dr. Göknur Haliloğlu

Ankara, Kasım 2024

Yazarlar

Samuel Alperin, MD

Attending Neurologist
Division of Neurology at Children's Hospital of
Philadelphia
Assistant Professor of Neurology
Perelman School of Medicine at the University of
Pennsylvania
Philadelphia, Pennsylvania
Chapter 26

Todd Arthur, MD

Associate Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 37

Gewalin Aungaroon, MD

Associate Professor
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 19 and 21

Peter de Blank, MD, MSCE

Associate Professor of Pediatrics
Division of Oncology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 33

Eileen Broomall, MD

Assistant Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 1

Colleen Buhrfiend, MD

Assistant Professor of Pediatrics
Department of Pediatrics
Division of Pediatric Neurology
Rush University Medical Center
Chicago, Illinois
Chapter 18

Anna Weber Byars, PhD

Professor of Pediatrics, Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 3

Clifford S. Calley, MD

Assistant Professor of Neurology, Neurosurgery, and
Pediatrics
University of Texas at Austin School of Medicine
Dell Children's Medical Center
Austin, Texas
Chapter 24

Marie Clements, MD

Resident in Neurology
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 19

Thomas J. Dye, MD, FAASM

Associate Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Division of Pulmonary, Sleep Medicine
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 28, 29

Kristen Fisher, DO

Assistant Professor
Baylor College of Medicine
Department of Pediatrics
Section of Neurology and Developmental Neuroscience
Texas Children's Hospital
Houston, Texas
Chapters 35, 36

David N. Franz, MD

Professor of Pediatrics and Neurology
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 10

Susan L. Fong, MD, PhD

Assistant Professor
Department of Pediatrics
Division of Neurology, Cincinnati Children's Hospital
Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 20

Ankita Ghosh, MD

Assistant Professor of Neurology
Le Bonheur Children's Hospital
University of Tennessee Health Science Center
Memphis, Tennessee
Chapter 16

Donald L. Gilbert, MD, MS

Professor of Pediatrics, Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 4, 5, 6

Kenneth R. Goldschneider, MD

Director, Pain Management Center
Professor, Clinical Anesthesia and Pediatrics
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 11, 17

Krista Grande, MD

Clinical Fellow in Epilepsy Fellowship
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 25, 31

Antoinette Green, BS

Department of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 12, 13

Cheryl J. Hartzell, MD

Assistant Professor
Department of Pediatric Anesthesiology and Pain
Management
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 11, 17

Andrew D. Hershey, MD, PhD, FAAN, FAHS

Endowed Chair and Director of Neurology
Professor of Pediatrics and Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio

Katherine Holland, MD, PhD

Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 22, 25

S. Katie Zeller Ihnen, MD, PhD

Assistant Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 1, 20, 39

Marielle Kabbouche, MD, FAAN, FAHS

Director Headache Center
Professor of Pediatrics and Neurology
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 12, 13, 14, 15

Joanne Kacperski, MD, FAHS

Assistant Professor of Pediatrics, Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 16, 37

Beth Kline-Fath, MD

Professor of Radiology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 30

Kelly Kremer, MD

Assistant Professor of Pediatrics and Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 23

Darcy A. Krueger, MD, PhD

Clack Endowed Professor in Tuberous Sclerosis
Professor of Clinical Pediatrics and Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 10

Wendy Lai, MD, FAAP

General Pediatrician
Pecan Tree Pediatrics
Wylie, Texas
Chapter 2

Travis R. Larsh, MD

Assistant Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 7

Karen Leonard, RN, BSN

Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 27

Nan Lin, MD

Assistant Professor of Pediatrics, Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 18

Ashley McGill, RN, BSN

Heart Institute
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 27

Paola Maria Mendoza-Sengco, MD

Assistant Professor of Clinical Pediatrics and Clinical
Neurology and Rehabilitation Medicine
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 7

Usha D. Nagaraj, MD

Associate Professor of Radiology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 30

Kelsey Poisson, MD

Clinical Neuroimmunology Fellow
Birmingham, Alabama
University of Alabama
Chapter 36

Sharoon Qaiser, MBBS, MD

Assistant Professor of Neurology
University of Kentucky, College of Medicine
Lexington, Kentucky
Chapters 12, 13, 14

David M. Ritter, MD, PhD

Assistant Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 10

Mark B. Schapiro, MD

Professor
Department of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 8

Veeral Shailesh Shah, MD, PhD, FAAO, FAAP

Assistant Professor of Ophthalmology, Pediatric
Neuro-Ophthalmology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
Abrahamson Pediatric Eye Institute
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 41 and 42

Lori M. Singleton, MD

Associate Professor
Department of Pediatrics
Morehouse School of Medicine
Atlanta, Georgia
Chapter 2

Melissa Squires, MD, MPH

Assistant Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 26

Shannon M. Standridge, DO, MPH

Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 9

J. Michael Taylor, MD

Associate Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 32

Jeffrey R. Tenney, MD, PhD

Associate Professor of Pediatrics
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 24

Cameron Thomas, MD, MS

Associate Professor of Pediatrics, Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 27

Cuixia Tian, MD

Associate Professor
Department of Pediatrics
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 43, 44, 45, 46, 47, 48, and 49

Marisa Vawter-Lee, MD

Associate Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 2 and 34

Charu Venkatesan, MD, PhD

Associate Professor of Pediatrics, Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 30,31

Kris Wesselkamper, MD

Assistant Professor
Department of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 38 and 40

Heather M. Wied, MD, PhD

Assistant Professor of Pediatrics, Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 9, 33

Martha W. Willis, MS, RN, CPNP-AC/PC, CNS

Nurse Practitioner
Division of Cardiology
Heart Institute
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 27

Zachary I. Willis, MD, MPH

Assistant Professor of Pediatrics
Division of Pediatric Infectious Diseases
University of North Carolina School of Medicine
Chapel Hill, North Carolina
Chapter 34

Heather Wilson, RN, BSN

Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 27

Amy L. Wiseman, RN, BSN

Heart Institute
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 27

Rochelle M. Witt, MD, PhD

Assistant Professor of Pediatrics, Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 28, 29

Helen Wu, MD, PhD

Resident in Neurology, Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 35

Steve W. Wu, MD

Associate Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapter 7

Kevin X. Zhang, MD, PhD

Resident in Ophthalmology
Department of Ophthalmology
Northwestern Medicine
Feinberg School of Medicine
Chicago, Illinois
Chapters 41, 42

Alexander M. Zygmunt, MD

Assistant Professor of Pediatrics
Division of Neurology
Cincinnati Children's Hospital Medical Center
University of Cincinnati, College of Medicine
Cincinnati, Ohio
Chapters 7, 46, 47

Çeviriye Katkıda Bulunanlar

Doç. Dr. Didem Ardiçlı

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi
Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Uzm. Dr. Nurettin Alıcı

Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Uzm. Dr. Ömür Babayiğit

Zonguldak Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi
Çocuk Nöroloji Kliniği

Uzm. Dr. Hatice Bektaş

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi
Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Uzm. Dr. Mehmet Baştemur

Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Çocuk Nöroloji Kliniği

Muhammed Çağrı Bayraktutan

Boston Children's Hospital
Research Fellow
Department of Neurobiology

Uzm. Dr. Neslihan Bilgin

SBÜ Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları ABD
Çocuk Nörolojisi BD

Öğr. Gör. Dr. Ahmet Ziya Birbilen

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi
Çocuk Acil Anabilim Dalı

Uzm. Dr. Mustafa Cemaloğlu

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi
Çocuk Hematoloji ve Onkoloji Kliniği

Uzm. Dr. Ayşe Şenol Ersak

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Metabolizma Hastalıkları Anabilim Dalı

Uzm. Dr. Gülşen Ersöz

Bitlis Tatvan Devlet Hastanesi
Çocuk Nöroloji Kliniği

Doç. Dr. Nagehan Emiralioğlu

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Göğüs Hastalıkları Bilim Dalı

Dr. Nesibe Gevher Eroğlu Ertuğrul

Ankara Bilkent Şehir Hastanesi
Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Araş. Gör. Betül Seda Güzelhan

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Doç. Dr. Ceren Günbey

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi
Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı

Uzm. Dr. Emre Güngör

Mardin Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Çocuk Acil Kliniği

Uzm. Dr. Sibel Laçinel Gürlevik

Gaziantep Cengiz Gökçek Kadın Doğum ve
Çocuk Hastalıkları Hastanesi
Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Birimi

Prof. Dr. Göknur Haliloğlu

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi
Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı

Uzm. Dr. İrem İyigün

Ordu Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Neonatoloji Kliniği

Öğr. Üyesi Dr. Gözdem Kaykı

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Neonatoloji Bilim Dalı

Ass. Dr. Kübra Kibar

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Uzm. Dr. Erhan Özel

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Doç. Dr. İbrahim H. ÖNCEL

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
İhsan Doğramacı Çocuk Hastanesi
Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı

Uzm. Dr. Orhan Özdoğan

Adana Şehir Hastanesi
Çocuk Nöroloji Kliniği

Doç. Dr. Ülkühan Öztoprak

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Uzm. Dr. Ayberk Selek

Gülhane Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Çocuk Nöroloji Bilim Dalı

Doç. Dr. Esra Serdaroğlu

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı

Araş. Gör. Nazlı Seçgen

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı

Uzm. Dr. Hande Tosun

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Nöroloji Anabilim Dalı

Öğr. Üyesi Dr. Leman Akcan Yıldız

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı
Çocuk Acil Bilim Dalı

Doç. Dr. Miraç Yıldırım

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi
Çocuk Nörolojisi Ana Bilim Dalı.

Uzm. Dr. Pınar Yavuz

Gülhane Eğitim Araştırma Hastanesi
Çocuk Nöroloji Kliniği

Uzm. Dr. Sibel Öz Yıldız

Necip Fazıl Şehir Hastanesi
Çocuk Nöroloji Kliniği

İçindekiler

Önsöz	iii
Çeviri Editörü Önsözü	v
Yazarlar	vii
Çeviriye Katkıda Bulunanlar	xi

Kısım 1. Nörolojik Değerlendirme

1. Nörolojik Hastalığı olan Çocuğa Yaklaşım

<i>S. Katie Zeller Ihnen, MD, PhD</i>	
<i>Eileen Broomall, MD</i>	
Çeviri: Dr. Nazlı Seçgen	
Giriş 1	
Hastayla Karşılaşmada Genel Yaklaşım	1
Öykü	2
Güncel Hastalığın Öyküsü	2
Videolar	2
Doğum Öyküsü	2
Gelişimsel Öykü	2
Tıbbi Öykü	3
Cerrahi Öykü	3
Diyet ve Beslenme Öyküsü	3
Aile Öyküsü	3
Akademik Öykü	3
Alınan Hizmetler	3
Sosyal Öykü	3
Kullandığı İlaçlar, Dozları ve Sıklıkları	3
Alerjiler	3
Aşı Durumu	3
Önceki Verilerin Gözden Geçirilmesi	3
Fizik Muayene	3
Vital Bulgular	3
Büyüme Parametreleri	3
Genel Muayene	3
Nörolojik Muayene	3
Derin Tendon Refleksleri	6
Yürüyüş ve Duruş	6
Bebekler İçin Muayenede Dikkate Alınması Gerekenler	6
Komadaki Hastalar İçin Muayenede Dikkate Alınması Gerekenler	6
Teletıp İçin Muayenede Dikkate Alınması Gerekenler	6
Kullanılması Önerilen Araç-Gereçler	7
Sentez ve Tanısal Formülasyon	8
Objektif Verilerin Elde Edilmesi:	
Laboratuvar İncelemeleri, Radyolojik,	
Nörofizyolojik ve Diğer İncelemeler	8
Tedavi	8
İzlem Planı ve Yönlendirmeler	8
İleri Öğrenme İçin Kaynaklar	8

2. Normal Bebek ve Çocuğun Gelişimi

Marissa Vawter-Lee, MD
Wendy Lai, MD
Lori M. Singleton, MD
Çeviri: Dr. Hande Tosun

Giriş	9
Gelişimsel Dönüm Noktaları	9
Yenidoğan	9
1 Aylık	9
2 Aylık	9
4 Aylık	10
6 Aylık	10
9 Aylık	10
12 Aylık	10
15 Aylık	10
18 Aylık	10
24 Aylık	11
30 Aylık	11
3 Yaş	11
4 Yaş	11
5 Yaş	11
6 Yaş	12
Gelişimsel Tarama Testleri	12
Gelişim Gecikmesinin Tanımı	12

3. Çocuk ve Ergenlerin Nöropsikolojik Değerlendirmesi

Anna W. Byars, PhD

Çeviri: Dr. Hande Tosun

Kısım 2. Nörolojik Hastalığın Ana Belirtileri

4. Çocuklarda Hareket Problemlerinin Değerlendirilmesine Yaklaşım

Donald L. Gilbert, MD, MS

Çeviri: Dr. Esra Serdaroğlu

Giriş	17
Klinik İş Akışı	17
Konuşabilen Çocukla Görüşme	17
Ebeveynlerle/Velilerle Görüşme	18
Fizik ve Nörolojik Muayene	18
Tanı	18
Özet	19

5. Hiperkinetik Bozukluklar: Tikler, Stereotipiler, Tremor ve Daha Nadir Anormal Hareketler 20

Donald L. Gilbert, MD, MS

Çeviri: Dr. Esra Serdaroğlu

Giriş	20
Tikler	20
Arka Plan	20
Fenomenoloji	20
Zaman Akışı	20
Tanılar	20
Tıbbi Tanısal Testler	21
Tedavi	21
Stereotipiler	22
Arka Plan	22
Fenomenoloji	22
Zaman Akışı	22
Tanılar	22
Tedavi	22
Fonksiyonel Sıçramalar, Atımlar ve Tik Benzeri Davranışlar	22
Arkaplan	22
Fenomenoloji	23
Zaman Akışı	23
Tanılar	23
Tedavi	23
Tremor	23
Arka Plan	23
Fenomenoloji	24
Zaman Akışı	24
Tanısal Tıbbi Testler	24
Tedavi	24
Kore, Atetoz ve Ballismus	24
Arka Plan	24
Fenomenoloji	24
Zaman Akışı	25
Tıbbi Tanısal Testler	25
Tedavi	25
Distoni	25
Arka Plan	25
Fenomenoloji	26
Zaman Akışı	26
Tanısal Tıbbi Testler	26
Tedavi	26
Özet	26

6. Koordinasyon Bozuklukları: Sakarlık ve Ataksi 28

Donald L. Gilbert, MD, MS

Çeviri: Dr. Esra Serdaroğlu

Giriş	28
Sakar Çocuk	28
Arka Plan	28
Fenomenoloji	28

Zaman Akışı	28
Tanılar	28
Tıbbi Tanısal Testler	28
Tedavi	29
Akut ve Epizodik Ataksi	29
Arka Plan	29
Fenomenoloji	29
Zaman Akışı	29
Tanılar	29
Tıbbi Tanısal Testler	29
Tedavi	30
Kronik Progresif (İlerleyici) Ataksi	30
Arka Plan	30
Fenomenoloji	31
Zaman Akışı	31
Tıbbi Tanısal Testler	31
Tedavi	31
Özet	31

7. Yürüme Bozukluğu 33

Travis R. Larsh, MD

Paola Maria L. Mendoza-Sengco, MD

Alexander M. Zygmunt, MD

Steve W. Wu, MD

Çeviri: Dr. Esra Serdaroğlu

Giriş	33
Normal Yürüme Gelişimi	33
Yürüme Bozukluğuna Yaklaşım	33
Anormal Yürümenin Nörolojik Olmayan Nedenleri	33
Nörolojik Bozukluklara Bağlı Anormal Yürüme	34
İdiyopatik Parmak Ucu Yürüyüşü	34
Hipertoniye Bağlı Yürüme Bozuklukları	34
Ataksik Yürüyüş	35
Koreiform Yürüyüş	35
Miyoklonik Yürüyüş	35
Parkinsonian Yürüyüş	35
Katılık (Stiffness) Yürüyüşü	35
Fonksiyonel Yürüyüş	35
Periferik Sinir Sistemi Bozukluklarına Bağlı Anormal Yürüyüş	36
Sonuç	36

Kısım III. Gelişimsel Bozukluklar

8. Beyin Malformasyonları 37

Mark B. Schapiro, MD

Çeviri: Dr. Pınar Yavuz

Beynin Gelişimi Bozukluklarının Sınıflandırılması	37
Yaklaşım	37
Ventral İndüksiyon	37
Holoprozensefali	38
Görüntüleme	38

Embriyoloji	38	Sınırlayıcı Pial Membran Defektlerine	53
Etiyoloji	39	bağlı Malformasyonlar)	53
Değerlendirme	39	Anormal Postmigrasyonel Gelişime	54
Sonuç	40	Sekonder Malformasyonlar	54
Korpus Kallozum Agenezisi	40	Polimikrogiri ve Şizensefali	54
Görüntüleme	40	Posterior Fossa	56
Embriyoloji	40	Molar Diş İle İlişkili Malformasyonlar	56
Etiyoloji	40	(Joubert Sendromu)	56
Değerlendirme	40	Görüntüleme	56
Sonuç	40	Embriyoloji	57
Septum Pellusidum Yokluğu/		Etiyoloji	57
Septo-Optik Displazi	41	Değerlendirme/ Sonuç	57
Görüntüleme	41	Dandy Walker Malformasyonu	57
Embriyoloji	41	Görüntüleme	57
Etiyoloji	42	Embriyoloji/ Etiyoloji	57
Değerlendirme	42	Değerlendirme/ Sonuç	57
Sonuç	42	Pontoserebellar Hipoplazi	58
Dorsal İndüksiyon	42	Görüntüleme	58
Primer Nörülasyon Bozuklukları	43	Embriyoloji	58
Kraniorakışızsız	43	Etiyoloji	58
Meningonimgomiyelosel/ Miyelosel	43	Değerlendirme	59
Görüntüleme	43	Sonuç	59
Etiyoloji	44		
Değerlendirme	44		
Sonuç (Spinal Kord)	45		
Sonuç (Beyin)	45		
Anensefali	45		
Sekonder Nörülasyon Bozukluğu (Kaudal			
Nöral Tüp Oluşumu)	46		
Postnörülasyon Defekti	46		
Sefalasel	46		
Görüntüleme	46		
Embriyoloji	47		
Etiyoloji	47		
Değerlendirme	47		
Sonuç	48		
Kortikal Gelişim Malformasyonları	48		
Anormal Nöronal ve Glial Proliferasyon			
veya Apoptozise Bağlı			
Malformasyonlar	49		
Görüntüleme	49		
Embriyoloji/ Etiyoloji	49		
Değerlendirme/ Sonuç	50		
Anormal Nöronal Migrasyona Bağlı			
Malformasyonlar	51		
Heterotopi (Nöroependimal Anormalliklerle			
Seyreden Malformasyonlar:			
Periventriküler Heterotopi)	51		
Lizensefali (Jeneralize Anormal			
‘Transmantle’ Migrasyona Bağlı			
Malformasyon)	52		
Subkortikal Heterotopi ve Sublobar Displazi			
(Muhtemelen Lokalize Anormal Geç			
Radiyal veya Tanjansiyel Transmantle			
Migrasyona Bağlı Malformasyonlar)	53		
Kaldırım taşı ‘Cobblestone’ Malformasyonları			
(Anormal Terminal Migrasyona ve			

Tümörler	71
Prognoz	72
Schwannomatozis	72
Ras-Mapk Yolunun Diğer Hastalıkları	72
Tüberoskleroz Kompleksi	72
Klinik Bulgular	72
Tanı	72
Tarama ve Tedavi	72
Prognoz	74
Sturge-Weber Sendromu	74
Klinik Bulgular	74
Tanı	74
Tarama ve Tedavi	74
Prognoz	75
Diğer Nörokutanöz Sendromlar	75

Kısım IV. Ağrı ve Diğer Bedensel Duyu Bozuklukları, HA, BA

11. Çocuklarda Ağrıya Genel Yaklaşım 77

Kenneth R. Goldschneider, MD

Cheryl J. Hartzell, MD

Çeviri: Dr. Nesibe Gevher Eroğlu Ertuğrul

Tanının Temelleri ve Tipik Özellikler	77
Genel Değerlendirme	77
Patogenez	78
Klinik Bulgular	78
Ayrırcı Tanı	79
Komplikasyonlar	79
Tedavi	79
Prognoz	80
Ne Zaman Yönlendirilmeli veya Başvurulmalı	80

12. Pediatrik Migren Sunumu ve Tedavi Algoritması 82

Sharoon Qaiser, MBBS, MD

Antoinette Green, BS

Marielle Kabbouche, MD, FAAN, FAHS

Çeviri: Dr. Nesibe Gevher Eroğlu Ertuğrul

Giriş	82
Baş Ağrısı Kriterleri	82
Zamansal Kriterler	82
Yerleşim Kriterleri	82
İlişkili Bulgular	82
Tedavi Algoritması	83
Baş Ağrının Olduğunda Ne Yapılmalı: Akut Tedavi Planı	84
Non Steroidal Anti İnflamatuvar İlaçlar (Nsaii' Ler)	84
Nsaii Tipi	84
Triptanlar	85
Baş Ağrısını Önlemek İçin Ne Yapılmalı: Önleyici Tedavi	86

Endikasyon	86
Kanıt	86
Önleyici Tedavi Türleri	86
Titrasyon ve Doz	87
Baş Ağrısını Önlemek İçin Ne Yapılmalı: Yaşam Tarzı Değişiklikleri ve Davranış Önlemleri	87
Davranış Ölçümleri	87

13. Çocuklarda Migren Eş Değeri veya Epizodik Sendromlar 89

Sharoon Qaiser, MBBS, MD

Antoinette Green, BS

Marielle Kabbouche, MD, FAAN, FAHS

Çeviri: Dr. Nesibe Gevher Eroğlu Ertuğrul

Bebeklik Koliği	89
Benign Paroksizmal Tortikollis	89
Benign Paroksizmal Vertigo	90
Çocukluk Çağında Alternan Hemipleji	90
Siklik Kusma Sendromu	90
Abdominal Migren	91

14. Ağrı ve Diğer Bedensel Duyu Bozuklukları 92

Sharoon Qaiser, MD

Marielle Kabbouche, MD, FAAN, FAHS

Çeviri: Dr. Nesibe Gevher Eroğlu Ertuğrul

Primer Baş Ağrısı Bozukluklarının Türleri	92
Migren	92
Aurasız Migren	92
Auralı Migren	93
Beyin Sapı Auralı Migren	93
Hemiplejik Migren: Motor Auralı Migren	94
Retinal Migren: Retinal Auralı Migren	94
Migren Komplikasyonları	94
Status Migrenosus	94
Migren Aurasıyla Tetiklenen Nöbet: Migralepsi	94
Gerilim Tipi Baş Ağrısı	94
Trigeminal Otonomik Sefalji	95
Tas Türleri	95
Kraniyofasiyal Otonomik Özellikler	95
Kısa Süreli Tek Taraflı Nevraljiform Baş Ağrısı Atakları (SUNCT/SUNA)	95
Paroksizmal Hemikraniya	95
Küme Baş Ağrısı	95
Süreklilik Gösteren Hemikraniya (Hemicrania Continua)	96
Diğer Baş Ağrıları	96
Primer Baş Ağrısı Bozukluklarında Tedavi Yaklaşımı	96
Akut Plan	96
Evde, Okulda veya İşte Baş Ağrısının Tedavisi	96
Zamanlama	96

Dozaj	96	17. Pediatrik Kas İskelet Ağrısı	114
Sıklık	97	<i>Cheryl J. Hartzell, MD</i>	
Elektrolit ve Hidrasyon	97	<i>Kenneth R. Goldschneider, MD</i>	
Nsaii'ler	97	Çeviri: Dr. Kübra Kibar	
Triptanlar	97	Giriş	114
Yeni Akut Tedaviler: Gepantlar	97	Klinik Bulgular	114
Acil Servis ve Yatan Hasta Tedavisi	98	Bulgular ve Belirtiler	114
Akut Migrende İntravenöz Tedaviler	98	Laboratuvar Bulguları	115
Yeni İv Tedaviler: İv Cgrp Antikorları	100	Görüntüleme Çalışmaları	115
Önleyici Tedaviler	100	Patogenez	116
Farmakolojik Tedaviler	101	Ayrıcı Tanı	116
Farmakolojik Olmayan Tedaviler	101	Komplikasyonlar	118
Önemli Hususlar	101	Tedavi	118
Antiepileptikler	101	Prognoz	118
Antidepresanlar	101		
Antihipertansifler	101		
Antihistaminikler	101		
Nörotoksinler	101		
Cgrp Antikorları	102		
Nöromodülasyon	103		
Yaşam Tarzı ve Davranış Ölçümleri	103		
Bilişsel Önlemler ve Zihin Sağlığı	103		
15. Çocuklarda ve Ergenlerde		Kısım V. Epilepsi ve Bilinç	
Sekonder Baş Ağrıları	106	Bozuklukları	
<i>Marielle Kabbouche, MD, FAAN, FAHS</i>		18. Nöbetler, Epilepsi ve Nöbetleri	
Çeviri: Dr. Ayşe Şenol Ersak		Taklit Eden Durumlara Giriş	119
Kanama veya Vasküler Diseksiyon Gibi		<i>Nan Lin, MD</i>	
Vasküler Patolojilerin Belirtisi Olarak		<i>Colleen Buhrfiend, MD</i>	
Sekonder Baş Ağrısı	106	Çeviri: Dr. Neslihan Bilgin	
Çocuk ve Ergenlerde Genetik Hastalıklar		Nöbetler ve Epilepsiye Giriş	119
ve Baş Ağrısı	107	Nöbetleri Taklit Eden Durumlar	121
Kafa İçi Basınç Değişikliklerine Sekonder		Yenidoğan Dönemi	121
Baş Ağrısı: İdiyopatik Artmış Kafa İçi		Süt Çocuğu Dönemi	122
Basınç ve Düşük Basınlı Baş Ağrısı	107	Süt Çocukluğundan Çocukluk Çağına	123
Santral Sinir Sistemi Enfeksiyonu Veya		Tikler ve Stereotipiler	123
Enflamasyonuna Sekonder Baş			
Ağrıları	108		
Yer Kaplayan Lezyonlar veya			
Çııarı I Malformasyonu Gibi Konjenital			
Anomalilere Bağlı Baş Ağrısı	108		
16. Travma Sonrası Baş Ağrısı	110	19. Febril Nöbetler	125
<i>Joanne Kacperski, MD, FAHS</i>		<i>Gewalin Aungaroon, MD</i>	
<i>Ankita Ghosh, MD</i>		<i>Marie Clements, MD</i>	
Çeviri: Dr. Ayberk Selek		Çeviri: Dr. Neslihan Bilgin	
Giriş	110	Genel Değerlendirmeler	125
Travma Sonrası Baş Ağrısı	110	Önleme	125
Tanım	110	Ayrıcı Tanı	125
Risk Faktörleri	110	Komplikasyonlar	126
Patofizyoloji	110	Tedavi	126
Fenotipler	112	Prognoz	126
Değerlendirme	112	Ne Zaman Yönlendirilmeli	126
Tedavi	112	Ne Zaman İleri Araştırma ve	
		Yatış Yapılmalı	127
		20. Bebeklerde Epilepsi	128
		<i>S. Katie Ihnen, MD, PhD</i>	
		<i>Susan L. Fong, MD, PhD</i>	
		Çeviri: Dr. Muhammed Çağrı Bayraktutan	
		Gener Değerlendirmeler	128
		Patogenez	128
		Klinik Bulgular	128
		Bulgular ve Belirtiler	128

Laboratuvar Bulguları	128
Görüntüleme Çalışmaları	129
Özel Testler	129
Ayrırcı Tanı	129
Yenidoğan Döneminde Epilepsi (Hayatın <28 günü)	129
Geç Bebeklik Döneminde Epilepsi (28 günlük ve Hayatın ilk 12 ayı arası)	131
Komplikasyonlar	134
Tedavi	134
Prognoz	135
Ne Zaman Konsült Edilmeli	135

21. Çocuklarda Epilepsi 136

<i>Gewalin Aungaroon, MD</i>	
Çeviri: Dr. Ülkühan Öztoprak	
Genel Hususlar	136
Klinik Bulgular	136
Çocukluk Çağı Absans Epilepsisi	136
Jüvenil Absans Epilepsisi	137
Jüvenil Miyoklonik Epilepsi	140
Erken Başlangıçlı Çocukluk Çağı Oksipital Epilepsisi (Panayiotopoulos Tipi)	140
Geç Başlangıçlı Çocukluk Çağı Oksipital Epilepsisi (Gastaut Tipi)	141
Sentrotemporal Dikenli Benign Epilepsi ve Spektrumu	141
Lennox-Gastaut Sendromu	141
Ne Zaman Yönlendirmeli?	142

22. Ergenlerde Epilepsi 144

<i>Katherine Holland, MD, PhD</i>	
Çeviri: Dr. Ülkühan Öztoprak	
Gençler İçin Özel Değerlendirilmesi	
Gereken Konular	144
Erişkinliğe Geçiş	144
İş/Kariyer Danışmanlığı	145
Eğitim	145
Epilepsi ve Genç Kadınlar	145
Ergenlerde Yaşa Özgü Yaygın Epilepsi Sendromları	146
Jüvenil Absans Epilepsisi	146
Jüvenil Miyoklonik Epilepsi	147
Tek Başına Jeneralize Tonik-Klonik Nöbetlerle Seyreden İdiyopatik Jeneralize Epilepsi	148

23. Nörofizyoloji 150

<i>Kelly Kremer, MD</i>	
Çeviri: Dr. Erhan Özel	
Giriş	150
Elektroensefalografinin Tanısal Yararı	150

Elektroensefalografi Endikasyonları	150
İlk Provake Olmayan Nöbetin Değerlendirilmesi	150
Epilepsi Tipinin Belirlenmesi: Fokal veya Jeneralize	150
Epileptojenik Bölgenin Belirlenmesi	151
Özgül Epilepsi Sendromunun Tanımlanması	151
Tedavinin Etkili Olup Olmadığının Belirlenmesi	151
Rutin Elektroensefalografi Veriminin En Üst Düzeye Çıkarılması	151
Özel Durumlarda Elektroensefalografi	151
Status Epileptikus	151
Yenidoğan Nöbetleri	151
Epilepsi Cerrahisi	152
Psikojenik Nonpileptik Nöbetler	152
Diğer Elektroensefalografi Monitörizasyon Şekilleri	152
Uzun Süreli Video EEG/ Epilepsi Monitörizasyon Ünitesi	152
Ambulatuvar EEG	152
Prognozda ve İlaç Kesilmesinde Elektroensefalografinin Rolü	153

24. Manyetoensefalografinin Gözden Geçirilmesi 154

<i>Clifford S. Calley, MD</i>	
<i>Jeffrey R. Tenney, MD, PhD</i>	
Çeviri: Dr. Erhan Özel	
Giriş	154
Fizik ve Teknik Gereklilikler	154
Manyetik Alanların Nöronal Üretimi ve Yayılımı	154
Manyetik Alanların Manyetometrelerle Belirlenmesi	154
Koruyucu Yöntemler ve Artefakt Azaltmanın Temelleri	156
Kaynak Tahmini	156
Ters ve İleri Problemi	156
Kafa Modelleme	156
Kaynak Modelleme	157
Klinik Uygulamalar	157
Epilepsi İçin Kaynak Lokalizasyonu	157
Kritik Korteksin Lokalizasyonu	158
Özet	159

25. Status Epileptikus 160

<i>Krista Grande, MD</i>	
<i>Katherine Holland, MD, PhD</i>	
Çeviri: Dr. Emre Güngör	
Giriş	160
Epidemiyoloji	160
Klinik Özellikler	160
Etiyoloji	161

Değerlendirme	161	Fizik Muayene	186
Tedavi	162	Araçlar ve Testler	187
Sağkalım	164		
Febril Status Epileptikus	165		
Yenidoğanlarda Status Epileptikus	165		
26. Bilinç Bozuklukları	168	29. Parasomniler ve Uykuyla İlişkili Hareket Bozuklukları	190
<i>Samuel Alperin, MD</i>		<i>Wei K. Liu, MD</i>	
<i>Melissa Squires, MD, MPH</i>		<i>Rochelle M. Witt, MD, PhD</i>	
Çeviri: Dr. Ahmet Ziya Birbilin		<i>Thomas J. Dye, MD</i>	
Giriş	168	Çeviri: Dr. Ceren Günbey	
Tanımlar	168	Huzursuz Bacak Sendromu ve Periyodik Ekstremit Hareket Bozukluğu	190
Çalışma	168	Tanısal Gerekliklikler	190
Tedavi	168	Genel Değerlendirme	190
Prognoz	169	Etiyoloji ve Patogenez	190
Yeni Normale Yolculuk	169	Klinik Bulgular	190
Sonuç	171	Ayırıcı Tanı	190
		Tedavi	191
		Prognoz	191
27. Çocuklarda Senkop ve İlgili Olaylar	172	Periyodik Ekstremit Hareket Bozukluğu	191
<i>Martha W. Willis, RN, MS, CNP</i>		Tanısal Gerekliklikler	191
<i>Amy L. Wiseman, RN, BSN</i>		Etiyoloji ve Patogenez	191
<i>Ashley McGill, RN, BSN</i>		Klinik Bulgular	192
<i>Karen Leonard, RN, BSN</i>		Ayırıcı Tanı	192
<i>Heather Wilson, RN, BSN</i>		Tedavi	192
<i>Cameron Thomas, MD, MS</i>		Prognoz	192
Çeviri: Dr. Leman Akcan Yıldız		Huzursuz Uyku Bozukluğu	192
Giriş	172	Tanısal Gerekliklikler	192
Patofizyoloji ve Terminoloji	172	Genel Değerlendirme	192
Değerlendirme	172	Etiyoloji ve Patogenez	192
Öykü	172	Klinik Bulgular	192
Uyarıcı Bulgular	174	Ayırıcı Tanı	192
Diğer Uyarıcı Bulgular	174	Tedavi	192
Ayırıcı Tanı	175	Prognoz	192
Kardiyak Nedenler	175	Hızlı Göz Hareketleri Dışı Parasomniler ve Uyanamazma Bozuklukları	193
Nörolojik Nedenler	175	Tanısal Gerekliklikler	193
Metabolik Nedenler	177	Genel Değerlendirme	193
Refleks Nedenler	177	Etiyoloji ve Patogenez	193
Zehirlenmeler	177	Klinik Bulgular	193
Nefes Tutma	177	Ayırıcı Tanı	193
Değerlendirme	178	Tedavi	193
Başlangıç Tedavisi	178	Prognoz	194
İleri Tedavi	180	Hızlı Göz Hareketleri İle İlişkili ve Diğer Parasomniler	194
28. Normal Uyku ve Pediatrik Hastalarda Uykunun Değerlendirilmesi	182	Kabus Bozukluğu	194
<i>Rochelle M. Witt, MD, PhD</i>		Genel Değerlendirme	194
<i>Wei K. Liu, MD</i>		Etiyoloji ve Patogenez	194
<i>Thomas J. Dye, MD</i>		Klinik Bulgular	194
Çeviri: Dr. Nagehan Emirlioğlu		Ayırıcı Tanı	194
Çocuklarda Normal Uyku	182	Tedavi	194
Yaşa Göre Uyku Önerileri	185	Prognoz	195
Çocukluk Dönemi Uyku Bozukluklarının Değerlendirilmesi	185	Uyku Paralizisi	195
Öykü	185	Genel Değerlendirmeler	195
		Etiyoloji ve Patogenez	195
		Klinik Bulgular	195
		Ayırıcı Tanı	195
		Tedavi	195

Hızlı Göz Hareketleri Uykusu Davranış	
Bozukluğu	195
Genel Değerlendirme	195
Etiyoloji ve Patogenez	195
Klinik Bulgular	195
Ayrırcı Tanı	195
Tedavi	196
Prognoz	196
Uyku Enürezisi	196
Etiyoloji ve Patogenez	196
Klinik Bulgular	196
Ayrırcı Tanı	196
Tedavi	196

Kısım VI. Nörolojik Hastalıkların Temel Kategorileri

30. Fetal Nöroloji 199

<i>Charu Venkatesan, MD, PhD</i>	
<i>Usha Nagaraj, MD</i>	
<i>Beth Kline-Fath, MD</i>	
Çeviri: Dr. İrem İyigün	
Tarihsel Gözden Geçirme	199
İzole Ventrikülomegali	199
Konjenital Akuaduktus Stenozi	200
Posterior Fossa Malformasyonları	200
Vermian Hipoplazi	201
Holoprozensefali	202
Korpus Kallozum Agenezisi/Disgenезisi	203
Septum Pellucidum Yokluğu	203
Sonuç	203

31. Neonatal Hipoksik İskemik Ensefalopati 206

<i>Krista Grande, MD</i>	
<i>Charu Venkatesan, MD, PhD</i>	
Çeviri: Dr. Gözdem Kaykı	
Genel Değerlendirmeler	206
Patofizyoloji	206
Önleme	207
Klinik Bulgular	207
Bulgular ve Belirtiler	207
Laboratuvar Bulguları	207
Görüntüleme Yöntemleri	207
Özel İncelemeler	208
Ayrırcı Tanı	208
Komplikasyonlar	208
Tedavi	208
Terapötik Hipotermi	208
Nöbet Tedavisi	209
Prognoz	209
Nörolojik Muayene	209
MRG	209
EEG Zemin Aktivitesi ve	
Nöbet Varlığı	209

32. Çocukluk Çağı İnmemeleri 212

<i>J. Michael Taylor, MD</i>	
Çeviri: Dr. Hatice Bektaş	
Giriş	212
Epidemiyoloji	212
Çocukluk Çağında İnmenin Etiyolojisi	212
İnme Bulguları	214
Tanı	214
Tedavi	216
Sonuçlar	216

33. Çocukluk Çağı Santral Sinir Sistemi Tümörleri 219

<i>Heather M. Wied, MD, PhD</i>	
<i>Peter de Blank, MD, MSCE</i>	
Çeviri: Dr. Mustafa Cemaloğlu	
Klinik Bulgular	219
Baş Ağrısı	20
Bulantı ve Kusma	220
Nöbetler	220
Yürüme Bozukluğu	220
Tanı	220
Tedaviler	220
Cerrahi	220
Radyoterapi	221
Kemoterapi	221
Nörolojik Komplikasyonlar	221
Acil Komplikasyonlar	221
Geç Dönem Nörolojik	
Komplikasyonlar	221
Prognoz	221

34. Sinir Sistemi Enfeksiyonları 223

<i>Marissa Vawter-Lee, MD</i>	
<i>Zachary Willis, MD, MPH</i>	
Çeviri: Dr. Sibel Laçinel Gürlevik	
Giriş	223
Sinir Sistemi Enfeksiyon Türleri	223
Sinir Sisteminin Fetal Enfeksiyonları	223
Yenidoğanlarda Sinir Sisteminin	
Enfeksiyonları	224
Bebekler, Çocuklar ve Ergenlerde	
Sinir Sistemi Enfeksiyonları	225
Bağıışıklığı Baskılanmış Çocuklarda Sinir	
Sistemi Enfeksiyonları	226
Gelişmekte Olan Ülkelerde Yaşayan	
Çocuk ve Ergenlerdeki Sinir	
Sistemi Enfeksiyonları	226
Sekonder Donanımlara Bağlı Sinir	
Sistemi Enfeksiyonları	227
Santral Sinir Sistemi Enfeksiyonlarının	
Sekeli	227

35. Santral Sinir Sisteminin Demyelinizan Hastalıkları 229

Helen Wu, MD, PhD

Kristen Fisher, DO

Çeviri: Dr. Miraç Yıldırım

Akut Dissemine Ensefalomyelit	229
Klinik İzole Sendrom	229
Optik Nörit	229
Transvers Miyelit	230
Miyelin Oligodendrosit Glikoprotein	
Antikoru İle İlişkili Hastalık	230
Multipl Skleroz	230
Nöromyelitis Optika Spektrum	
Bozukluğu	230

36. Santral Sinir Sisteminin İnflamatuvar Hastalıkları 232

Kelsey Poisson, MD

Kristen Fisher, DO

Çeviri: Dr. Miraç Yıldırım

İmmün Aracılı Ensefalopatiler	232
Otoimmün Ensefalitler	232
Nmdar Ensefaliti	232
Otoimmün Tiroidit İle İlişkili Steroide	
Yanıt Veren Ensefalopati	233
Opsoklonus-Miyoklonus Ataksi	
Sendromu	233
İmmün Aracılı Epilepsi Sendromları	233
Ateşli Enfeksiyonla İlişkili Epilepsi	
Sendromu (Febrile Infection-Related	
Epilepsy Syndrome)	233
Rasmussen Ensefaliti	234
Diğer İnflamatuvar Beyin Hastalıkları	234
Primer Sss Vaskülit	234
Nörolojik Belirtiler Gösteren	
Primer Romatolojik Durumlar	234

37. Konküzyon ve Posttravmatik Baş ağrısı 237

Joanne Kacperski, MD, FAHS

Todd Arthur, MD

Çeviri: Dr. Gülşen Ersöz

Giriş	237
Konküzyon (Mtbı Tanımı)	237
Konküzyonun İlk Değerlendirilmesi	237
Okula/ Oyuna Dönüş	238
Posttravmatik Baş Ağrıları	239
Tanım	239
Risk Faktörleri	239
Fenotipler	239
Değerlendirme	239
Tedavi	241

38. Sistemik Hastalıkların Nörolojik Komplikasyonları 244

Kris Wesselkamper, MD

Çeviri: Dr. Betül Seda Güzelhan

Vasküler	244
Enfeksiyonlar	245
Travma	245
Otoimmün Hastalık ve Neoplazm	245
Metabolik	246
İnflamatuvar	246
Yapısal	246

Kısım VII. Spinal Kord, Periferik Sinir ve Kas Hastalıkları

39. Spinal Kord Bozuklukları 247

S. Katie Ihnen, MD, PhD

Çeviri: Dr. Didem Ardıçlı

Genel Değerlendirme, Epidemiyoloji ve

Önleme	247
Travmatik Olmayan	247
Travmatik	247
Patogenez	247
Travmatik Olmayan	247
Travmatik	247
Klinik Bulgular	247
Öykü	247
Fizik Muayene	248
Laboratuvar Bulguları	248
Görüntüleme Çalışmaları	248
Özel Testler: Bağırsak ve Mesane	249
Özel Testler: Solunum	249
Özel Testler: Elektromiyografi ve Sinir	
İletim Çalışmaları	249
Ayrırcı Tanı ve Sık Görülen Etiyolojiler	249
Travmatik Olmayan	249
Travmatik	249
Tedavi	250
Travmatik Olmayan	250
Travmatik	250
Prognoz	251
Travmatik Olmayan	251
Travmatik	251
Komplikasyonlar	251

40. Sağlıklı, Baş Dönmesi ve Denge Bozuklukları 252

Kris Wesselkamper, MD

Çeviri: Dr. İbrahim Öncel

Giriş	252
Başvuru	252
Yenidoğanlarda ve Bebeklerde İşitme	
Kaybı	252

Yürümeye Başlayan ve Daha Büyük Çocuklarda İşitme Kaybı	252
Değerlendirme	252
Patofizyoloji	253
Fizik Muayene	253
İşitme Kaybının Ayırıcı Tanısı	253
Değerlendirme	253
Tedavi	254
Giriş	254
Başvuru	254
Patofizyoloji	254
Fizik Muayene	254
Ayırıcı Tanı	254
Değerlendirme	255
Tedavi	255

41. Pediatrik Görme Bozukluklarına Yaklaşım 256

<i>Kevin X. Zhang, PhD</i>	
<i>Veeral S. Shah, MD, PhD</i>	
Çeviri: Dr. Ceren Günbey	
Giriş	256
Pediatric Nörooftalmolojik Öykü	256
Güncel Hastalığın Öyküsü	256
Geçmiş Tıbbi Öykü	257
Aile Öyküsü	257
Cerrahi Öykü	257
İlaç ve Alerjiler	257
Pediatric Nörooftalmolojik Muayene	257
Genel Görünüm ve Dış Muayene	258
Temel Görme Muayenesi	258
Oküler Hareketlilik ve Hizalama	258
Pupiller	258
Görme Alanı	259
Renkli Görme	259
Ön ve Arka İnceleme	259
Diğer Yardımcı Testler	259
Azalmış Görmeye Yaklaşım	259
Pupiller Yanıt	259
Nistagmus	259
Vestibülo-oküler Refleks	260
Fotofobi	260
Retinal Bulgular	260
Seçilmiş Pediatric Nörooftalmolojik Bozukluklar	260
Çocukluk Çağı Retina Distrofileri	260
Serebral Görme Bozukluğu	261
Optik Sinir Hipoplazisi	262

42. Çocuklarda Anizokoriye Yaklaşım 263

<i>Kevin X. Zhang, PhD</i>	
<i>Veeral S. Shah, MD, PhD</i>	
Çeviri: Dr. Hatice Bektaş	
Giriş	263
Fizyoloji	263

Sık Görülen Nedenler	263
Fizyolojik Anizokori	263
Horner Sendromu	263
Yapısal Nedenler	264
Farmakolojik	264
Üçüncü Sinir Felci	264
Tonik Pupilla	264
Tanısal Yaklaşım	264
Öykü	264
Muayene	265
Ayırıcı Tanı	265
Yönetim	266

43. Konjenital Nöromusküler Bozukluklar 267

<i>Cuixia Tian, MD</i>	
Çeviri: Dr. Mehmet Baştemur	
Konjenital Miyopatiler	267
Klinik Bulgular	267
Ayırıcı Tanı	267
Komplikasyonlar	268
Tedavi	268
Konjenital Musküler Distrofiler	268
Klinik Bulgular	268
Ayırıcı Tanı	268
Komplikasyonlar	268
Tedavi	268
Konjenital Miyastenik Sendromlar	269
Klinik Bulgular	269
Ayırıcı Tanı	269
Komplikasyonlar	269
Tedavi	269
Konjenital Miyotonik Distrofi	270
Klinik Bulgular	270
Ayırıcı Tanı	270
Komplikasyonlar	270
Tedavi	270

44. Musküler Distrofiler 272

<i>Cuixia Tian, MD</i>	
Çeviri: Dr. Nurettin Alıcı	
Duchenne ve Becker Musküler	272
Klinik Bulgular	272
Ayırıcı Tanı	273
Komplikasyonlar	273
Tedavi	273
'Limb Girdle' Musküler Distrofiler	273
Klinik Bulgular	274
Ayırıcı Tanı	274
Komplikasyonlar	274
Tedavi	274
Emery-Dreifuss Musküler Distrofi	274
Klinik Bulgular	275
Ayırıcı Tanı	275
Komplikasyonlar	275
Tedavi	275

45. Motor Nöron Hastalıkları 276*Cuixia Tian, MD*

Çeviri: Dr. Nurettin Alıcı

Spinal Musküler Atrofi	276
Klinik Bulgular	276
Ayırıcı Tanı	277
Komplikasyonlar	277
Tedavi	277
Riboflavin Yanıtlı Motor	
Nöron Hastalığı	277
Klinik Bulgular	278
Ayırıcı Tanı	278
Komplikasyonlar	278
Tedavi	278

46. İnflamatuar, Metabolik ve Toksik Miyopatiler 279*Cuixia Tian, MD**Alexander M. Zygmunt, MD*

Çeviri: Dr. Ayşe Şenol Ersak

İnflamatuar Miyopatiler	279
Klinik Bulgular	279
Ayırıcı Tanı	281
Komplikasyonlar	281
Tedavi	282
Prognoz	283
Metabolik Miyopatiler	283
Klinik Bulgular	283
Laboratuvar Çalışmaları	286
Komplikasyonlar	287
Tedavi	287
Prognoz	287
Toksik Miyopatiler	287
Klinik Bulgular	287
Ayırıcı Tanı	290
Komplikasyonlar	290
Tedavi	290
Prognoz	290

47. Miyastenia Gravis ve Nöromusküler Bileşkenin İlgili Bozuklukları 292*Alexander M. Zygmunt, MD**Cuixia Tian, MD*

Çeviri: Dr. İbrahim Öncel

Jüvenil Miyastenia Gravis Ve Diğer Edinsel Nöromusküler Bileşke Bozuklukları	292
--	-----

Klinik Bulgular	292
Ayırıcı Tanı	293
Komplikasyonlar	293
Tedavi	294
Prognoz	295
Nöromusküler Bileşkenin Diğer	
Edinsel Bozuklukları	295
Konjenital Miyastenik Sendrom	295
Klinik Bulgular	296
Ayırıcı Tanı	296
Tedavi	297
Prognoz	297

48. Nöromusküler İyon Kanalopatileri 299*Cuixia Tian, MD*

Çeviri: Dr. Orhan Özdoğan

Nondistrofik Miyotoniler	299
Klinik Bulgular	299
Ayırıcı Tanı	300
Komplikasyonlar	300
Tedavi	300
Primer Periyodik Paralizi	300
Klinik Özellikler	300
Ayırıcı Tanı	301
Komplikasyonlar	301
Tedavi	301

49. Kalıtsal Periferik Nöropatiler 303*Cuixia Tian, MD*

Çeviri: Dr. Didem Ardıçlı

Charcot-Marie-Tooth Hastalığı	303
Klinik Bulgular	303
Ayırıcı Tanı	303
Komplikasyonlar	304
Tedavi	304
Basınca Duyarlı Kalıtsal Nöropati	304
Klinik Bulgular	304
Ayırıcı Tanı	305
Komplikasyonlar	305
Tedavi	305

İndeks 307

Çeviri: Dr. Gökür Haliloğlu

motor becerilerini, süt veya meyve suyu kutusu gibi evde bulunan nesneleri kaldırarak kuvvetlerini gösterebilirler; ve hastaların çoğunun dizme, uzanma ve işaret etmeyi gösterebilmek için yeterli oyuncuğu vardır. Bir önemli nokta, muayene eden kişinin hastayı ev ortamında gözlemlemesi sorunun bağlamsallaştırılmasına yardımcı olabilir.

► Kullanılması Önerilen Araç-Gereçler

Muayenede kullanılması önerilen araç gereçler arasında; stetoskop, refleks çekici ("Queen Square" veya "Tromner" tipi refleks çekici daha ağır oldukları için tercih

edilir), diyapozon (işitme testi için 512 Hz, vibrasyon duyusunun değerlendirilmesi için 128 Hz idealdir), ışık kaynağı, oftalmoskop (standart veya panoptik), yatak başı görmeyi değerlendirmek için kartlar (örn. Snellen veya Rosenbaum) vardır.

Muayeneyi daha eğlenceli ve verimli hale getirebilmek için kullanılabilecek araçlar şunları içerir: parmak kuklaları, küçük küpler, kapağı çıkarılabilen küçük bir kap içinde küçük oyuncaklar, küçük arabalar, minyatür hayvanlar, çingiraklar veya ışıklı oyuncaklar. Kolay yıkanabilen, kolay yutulmayan veya kırılmayan ve muayeneyi yapan kişiye fırlatıldığında zarar vermeyen oyuncaklar özellikle önerilir (Bkz. Şekil 1-1).



▲ **Şekil 1-1.** Oyuncaklar, çocuk nörologunun kullandığı araç gereçlerin eğlenceli ve kullanışlı bir parçasıdır. Yukarıdaki şekilde, bilgilendirici bir muayene sonucu elde etmeye yardımcı olabilecek oyuncaklara örnekler gösterilmiştir. Küçük araba ve küçük turuncu top karşılıklı oynanınca etkileşimi kolaylaştırır, bu da sosyal becerilerin değerlendirilmesi ve hastayla yakınlık kurulmasına yardımcı olur. Diş kaşıyıcı halkalar (bebekler için) ve küpler (yürüme çağındaki çocuklar için) farklı gelişimsel evrelerde koordinasyon ve ince motor becerisini değerlendirmek için faydalı objelerdendir. Ayrıca, kapağı döndürülerek açılan küçük bir kap ve taş seti bulunmaktadır. Koordinasyon ve ince motor becerilerini değerlendirmenin yanı sıra, taş seti, uygun olduğunda renk bilgisini ve sayma yeteneğini değerlendirmek için kullanılabilir. Tüm bu objeler, defalarca orta hatta yerleştirilip hangi elin nesneye önce uzandığını gözlemleyerek ve her iki elin obje hakimiyetiyle ilgili becerisini doğrudan karşılaştırarak el tercihinin doğrulanması için kullanılabilir. Kırmızı ve sarı kastanyetler (vurmali bir çalgı) işitmeyi ve ses lokalizasyonunu değerlendirmek için eğlenceli ve işlevseldir. Hayvan figürleri (geyik, domuz, inek ve ördekler) küçük çocuklarda ifade edici ve alıcı dili değerlendirmede kullanılabilir, bazı çocuklar hayvan isimlerini söylemeden önce hayvan seslerini taklit edebilirler. Şeklin solundaki resimli kart, daha karmaşık bir şekilde, büyük bir çocuğun dil becerisini değerlendirmek için kullanılabilir. Kırmızı ve beyaz çizgili balık şeklinde parmak kuklası muayene eden kişinin ekstraoküler hareketleri değerlendirmesi için kullanılır. Objelerin her kullanımdan sonra temizlenebileceğine dikkat edin.

kadaşlar gibi konularla açmak 2 amaca hizmet eder. İlk olarak, bu, doğru tanı koymaya yardımcı olan doğrudan gözlem veya diğer bilgileri toplama için bir fırsat sağlayabilir. İkinci olarak, bu, hareket bozukluğuyla ilişkili bozulmanın değerlendirilmesi için temel olabilir (örn., “Ellerindeki titreme keman çalmanı engelliyor mu?” “O kafa sallama hareketi okumayı yavaşlatıyor mu?”).

Çocukla konuşmak ve duygusal olarak ilgilenmek, söz konusu anormal hareketleri ortaya çıkarabilir; tikler, stereotipler ve varsa kore gibi sürekli anormal hareketler görülebilir. Hareketin temel özelliklerinin açıklaması ve çocuğun yaşamı üzerindeki etkisi hem çocuktan hem de ebeveyninden alınmalıdır. Önemli bilgiler aşağıdakileri içerir: (1) hareketin gerçek zamanlı farkındalığı; (2) hareketin istemlilik hissi; (3) paroksizmal hareketler için, öncesindeki duyumlar, önsiziler veya dürtüler ve bastırılabilirlik; (4) amaçlı eylemlerin sorun üzerindeki etkisi; (5) kötüleştirici veya iyileştirici faktörler ve (6) performans üzerindeki işlevsel müdahale veya etki.

► Ebeveynlerle/Velilerle Görüşme

Çocuğun hayatı hakkında yetişkinlerden gelen veriler de önemlidir. Fenomenoloji hakkındaki tamamlayıcı bilgilere ek olarak, ebeveynler ve veliler aşağıdaki bilgileri sağlayabilir: (1) hareket bozukluğu için geçmiş tanısı incelemler; (2) varsa önceki tedaviler; (3) şu andaki ve geçmişteki ilaçlar; (4) perinatal, gelişimsel ve tıbbi öz geçmişi; (5) okul performans verileri; (6) duygusal/davranışsal sorunlar; (7) sistemlerin gözden geçirilmesi; ve (8) nörolojik ve psikiyatrik belirti ve tanıları vurgulayan 3 kuşak aile öyküsü.

► Fizik ve Nörolojik Muayene

Daha önce de belirtildiği gibi, muayene hasta ilk görüldüğü anda başlar. Genel muayenenin amacı, tanı ipuçlarını belirlemek ve tıbbi karar vermeye yardımcı olmaktır. Çok sayıda nörolojik olmayan sistem bulgusu tanı veya tedavi kararları için yararlı olabilir.

Hareket bozukluğu olan bir çocuk için etkili bir nörolojik muayene (Tablo 4-1) hipoteze dayalıdır ve yeterince kapsamlı ancak hedefe yöneliktir. Örneğin, tikler ve stereotipler nadiren ayrıntılı bir inceleme gerektirir, ancak herhangi bir kore, distoni veya parkinsonizm olup olmadığını ayırt etmek standarttır. Tremor muayenesi, istirahat, postür ve hedefe yaklaşmayı net bir şekilde belgelemeli, bunun yanında bazal ganglionların ve serebellumun işlevini gösteren diğer işaretleri de içermelidir. Bulgular, tipik olarak gelişmekte olan küçük çocuklarda geniş kapsamlı koordinasyon ve beceriler bağlamında yorumlanır. Bazen, ebeveynlere evde nörolojik muayene bulgularını nasıl elde edecekleri ve klinikte iş birliği yetersizse veya paroksizmal olayların meydana gelmesi sağlanamıyorsa, dijital bir video dosyasını nasıl gönderecekleri öğretilir.

Tablo 4-1. Hareket bozukluğunun nörolojik muayenesinin unsurları

Muayene Alanı	Hareket Bozukluklarına Dair Seçilmiş Noktalar
Mental durum	Otizmle ilgili endişeler (iletişim, sosyal beceriler, tekrarlayan/sınırlı ilgi alanları ve davranışlar); dikkatsizlik; hiperaktif/dürtüsel; obsesif-kompulsif, endişeli, depresif
Konuşma	Dizartri, apraksi, disprozodi, anormal ritim, mutizm, disfoni, kekemelik
Kraniyal sinirler	Yüzde, dilde tik veya istemsiz hareketlerin varlığı
Göz hareketleri	Nistagmus, sakkad başlatma bozukluğu, hipo-/hipermetri
Motor muayene	Tonus, tamamen dinlenme halindeki postür, uzuvlar tamamen uzatılmışken postür, sebat, gelişigüzel hareketlerin varlığı Parmak burun testi, hızlı ve değişen ince hareketler Yürüyüş, en azından yürüme ve koşma Çeşitli amaçlı veya işaretli hareketin hareket bozukluğu üzerindeki etkisi Komplike (dikkat dağıtma) veya ritmik (sürükleme) işaretli hareketlerin hareket bozukluğu üzerindeki etkisi
Duyusal	Hedefli, hipoteze yönelik; Romberg

TANI

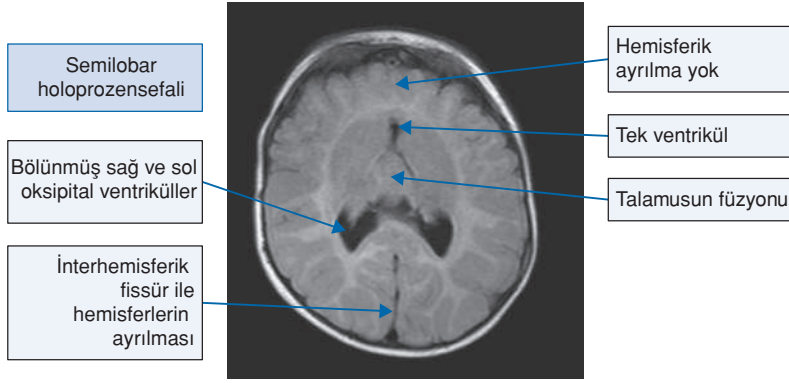
Tanı formülasyonu başlangıçta fenomenoloji sınıflandırmasını içerir (Tablo 4-2).

Ayrırcı tanı, fenomenoloji artı zaman sürecinden sonra gelir. Olası edinilmiş, akut ve subakut hareket bozuklukları için hikayede, mevcut veya yeni bir enfeksiyon veya inflamatuvar süreç, ilaç veya toksine maruz kalma veya psikolojik stres etkeni gibi diğer önemli ip uçları olabilir.

Genetik hastalıklar, tüm ekzom dizileme (WES: Whole Exome Sequencing) veya fenomenolojiye dayalı büyük paneller aracılığıyla giderek daha fazla tanımlanabilir. WES genellikle fenotipik heterojenlik nedeniyle tercih edilir. Bununla birlikte, fenomenoloji, genetik sonuçların yorumlanmasında veya daha fazla test yapılmasında son derece yararlı olabilir.

Birden fazla web sitesi, karmaşık tanı sürecine yardımcı olabilir. Özellikle yararlı olanlardan birkaçı aşağıdaki gibidir:

1. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) ([https:// www.omim.org/](https://www.omim.org/) veya <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>)
2. GeneReviews (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>)
3. MDSGene (<https://www.mdsgene.org>)
4. Genetic Testing Registry (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>)
5. VarSome (<https://varsome.com>)



▲ Şekil 8-1. Semilobar holoprosencefali.

Hedgehog sinyali) ve dorsal (örneğin, taban plağından kaynaklanan morfogenetik kemik proteinleri ve ZIC2 proteini) patern sinyallerinin etkileşimi ile rostral nöral tüpte gerçekleşir. Holoprosencefalinin, orta hat yapılarının bölünmemesine yol açan ventralize edici faktörlerin üretiminin eksikliğinden veya dorsalize edici faktörlerin aşırı üretiminden kaynaklandığı varsayılmaktadır.^{5,9}

► Etiyoloji

Etiyoloji, çevresel (insanlarda maternal diyabet; hayvan modellerinde statinler, alkol, retinoik asit) veya kalıtsal (kromozomal [sayısal veya yapısal anormallikler], sendromik veya sendromik olmayan tek gen bozuklukları) nedenleri içerebilen heterojen bir yapıdadır. Sık görülen sendromik olmayan tek genler *SHH*, *ZIC2*, *SIX3* ve *TGIF*dir. Yüz malformasyonları, *SHH* (ventral sinyal)

mutasyonlarında sık, *ZIC2* (dorsal sinyal) mutasyonlarında ise nadir görülür. Genel olarak, kromozomal anormallikler ve sendromik bozukluklar en sık görülen nedenlerdir.

► Değerlendirme

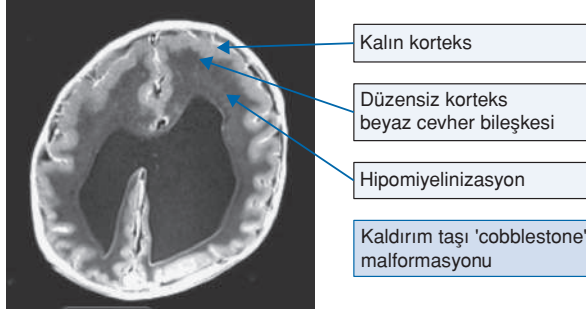
Holoprosencefalinin değerlendirmesi, ilişkili olabilecek interhemisferik kistlerin veya diğer beyin malformasyonlarının tanımlanması, yüz ve gözlerdeki anormalliklerin saptanması ile beyin malformasyonunun derecesinin belirlenmesi ile başlar. Kromozomal veya sendromik bir nedene işaret edebilecek dismorfik özellikler veya diğer organ tutulumları araştırılmalıdır. Hipotalamus-hipofiz anormalliklerinin sıklığı yüksek olduğu için, fonksiyonları değerlendirilmelidir. Annenin toksik ajanlara maruz kalma ve diyabet öyküsü sorgulanmalıdır. Ebeveynler

Tablo 8-2. Holoprosencefalinin farklı alt tiplerinin görüntüleme bulguları

	Ventrikül	Korteks	İHF	Bazal gangliyonlar	CC
Alobar	Monoventrikül	Hemisferik ayrılma yok	Yok	Yarıklaşma eksik	Yok
Semilobar	Okspital ve temporal boynuzlar rudimenter	Anterior yarıklaşma eksik	Posterioru var	Değişen derecelerde yarıklaşma	Yok (splenium hariç)
Lobar	Ön boynuzlar küçük	Frontal loblarda kısmi yarıklaşma eksikliği (bazal)	Anteriorda inkomplet gelişim	Ayrılma	Rostrum, genu yok
OFV	Ön boynuzlar normal ya da hipoplastik	Frontal lobun posteriorunda ve parietal loblarda yetersiz yarıklaşma	Frontal lobun posteriorunda ve parietal loblarda inkomplet	Ayrılma (Talamusun füzyonu hariç)	Gövde yok
SOV	Ön boynuzlar normal ya da küçük; 3. ventrikül anterior kısmı hipoplastik	Septal / preoptik bölgelerin yarıklaşamaması	Var		Rostrum yok ya da hipoplastik; hipoplastik genu

CC, korpus kallozum; İHF, interhemisferik fissür; OFV, orta interhemisferik füzyon varyantı; SOV, septo-optik varyant.

Notlar: Derin çekirdekler: bazal gangliyonlar, talamus ve hipotalamus. Septum pellucidum alobar, semilobar ve lobar varyantlarda yoktur.



▲ Şekil 8-17. Kaldırım taşı 'cobblestone' malformasyonu.

Embriyoloji/ etiyoloji— Kaldırım taşı 'Cobblestone' malformasyonunda, bir hücre yüzeyi glikoproteini olan α -distroglikanın O-glikozilasyon bozukluğuna bağlı serebrum/ serebellum, iskelet kası ve retinada kusurlu bir bazal membran oluşur. Beyinde bazı nöronların yetersiz migrasyonu ile anormal kortikal laminasyona, diğer nöronların ve gliaların pial bazal membrandaki boşluklardan pial tabakaya ve subaraknoid boşluğa aşırı migrasyonu ile düzensiz nodüler kortikal yüzeye neden olan radyal glia hücrelerinin kusurlu kortikal pial bazal membrana kusurlu bağlanması söz konusudur. Kasta, α -distroglikanın kas membranında laminin-2 gibi ekstrasitrik proteinlerine kusurlu bağlanması, iskelet kasında hücre içi hücre iskeleti ve hücre dışı matrisi arasındaki bağlantıyı bozar.

Etiyoloji çoğu zaman α -distroglikanın O-glikozilasyonundaki otozomal resesif bozukluklardan kaynaklanır. Distroglikanopati hastalarda, en yaygın olarak *POMT1*, *POMT2*, *POMGNT1*, *LARGE* ve *B3GALNT2* (glikozil-transferazlar için kodlama) ve *FKTN* ve *FKRP* (işlevi bilinmeyen proteinler için kodlama) olmak üzere birden fazla gen tanımlanmıştır. Tek bir gen birden fazla fenotip ile ilişkili olabilir. Sırasıyla, hafiften ağıra doğru değişen klasik fenotipler arasında, Fukuyama konjenital musküler distrofi, kas-göz-beyin hastalığı (muscle-eye-brain disease) ve Walker-Warburg sendromu yer alır.

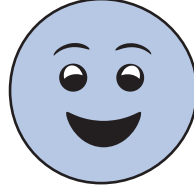
Değerlendirme/ sonuç— 'Kaldırım taşı 'Cobblestone' malformasyonu olan hastalarda hidrosefali riski nedeniyle baş çevresi izlemi yapılmalıdır. Şiddetli miyop, mikroftalmi, glokom, katarakt, optik sinir hipoplazisi ve retina displazileri gibi sorunları değerlendirmek için göz doktoru tarafından formal bir muayene yapılmalıdır. Musküler distrofiyi değerlendirmek için kas gücü değerlendirilmeli ve kreatin fosfokinaz ölçümü yapılmalıdır. Solunum yetmezliği, obstrüktif uyku apne, beslenme ve yutma sorunları, kontraktürler ve rabdomiyoliz atakları gibi sekonder komplikasyonlar değerlendirilmelidir. Kaldırım taşı 'Cobblestone' malformasyonu olan çocuklarda

ciddi zihinsel yetersizlik, motor fonksiyonlarda bozukluk (nadiren yürüyebilirler) ve nöbet görülür. En ağır fenotip olan Walker-Warburg sendromuna sahip olanlarda yaşam beklentisi en fazla 3 yıldır.

► Anormal Postmigrasyonel Gelişime Sekonder Malformasyonlar

Polimikrogiri ve Şizensefali

Görüntüleme— Çok sayıda küçük girus ve sığ sulkus şeklinde kendini gösteren anormal katlanma ile karakterize polimikrogiride, kortikal yüzeyin MRG morfolojisi çeşitlilik gösterir: Genellikle sulkasyon palizadlarına sahip kalın bir korteks (kalın polimikrogiri); ince mikrogirik bir kortekse karışan küçük miyelinli beyaz cevher dallarına sahip çok sayıda küçük, ince girus (ince polimikrogiri); ve derin sulkuslarla ayrılmış ince giruslar (mikrogiruslardan oluşan) (testere dişi deseni).⁷³ Paterndeki varyasyon topografik konuma, etiyolojiye, miyelinasasyon aşamasına, sulkuslar arasındaki moleküler tabakanın füzyonuna ve MRG çözünürlüğü ile gri-beyaz kontrastına bağlı olabilir. Gri-beyaz cevher bileşkesi, polimikrogiri paternine ve görüntüleme çözünürlüğüne bağlı olarak düzensiz, engebeli sınırlı veya bulanık olabilir. Altta beyaz cevher genellikle T2 ağırlıklı sekanslarda hiperintensdir. Konjenital enfeksiyonlar gibi edinsel nedenlerde kalsifikasyonlar (sıklıkla periventriküler) görülebilir. Yüzeysel venöz anomaliler sıklıkla eşlik eder. Polimikrogiri alanlarının dağılımı tek taraflı, iki taraflı (en yaygın), fokal veya difüz olabilir. MRG' de, genetik olduğundan şüphelenilen çeşitli bilateral topografik patern tanımlanmıştır; frontal, frontoparietal, perisilviyan (en yaygın patern), parieto-okspital ve jeneralize.⁷⁴ Perisilviyan polimikrogiri en iyi sagittal görüntülemelerde görülür, aksiyal ve koronal görüntülerde Silviyan fissürler düzleşmiş ve uzamış görünebilir (Şekil 8-18). Polimikrogiri izole bir bulgu olarak ya da heterotopi, beyaz cevher,

Faturaya bağlı oluşan
kağıt kesiğiKazanan bir piyango biletiyle bağlı
oluşan kağıt kesiği

Örnek, bilişsel/ duygusal bağlama bağlı olarak çok farklı şekilde deneyimlenen bir kağıt kesiği (önemi hem yaygın olarak yaşanan hem de bariz bir biyolojik yaralanma olmasıdır) olarak açıklanmaktadır. Kazanılan bir piyango bileti açıldığında kesi olduğunda ne kadar acı yaşanır, kesi kötü haberin açılmasından kaynaklandığında aynı biyolojik hasar ne kadar olur?

▲ **Şekil 11-1.** Günlük yaşamdan alınan ağrı deneyimindeki biyoloji ve psikoloji arasındaki etkileşimin bir örneği, böylece hastalar ve aileleri teknik bir açıklamaya göre ağrıyı daha kolay tanımlayabilirler. Sade bir dille verilen örnekler, hastalara ağrının, özellikle de kronik ağrının tedavisinde biyopsikososyal yaklaşımın neden bu kadar önemli olduğunu ve ağrının psikolojik yönünün hem önemli hem de tamamen normal olduğunu açıklamakta yardımcı olur. (Natalie Alexander ve Kenneth Goldschneider'ın izniyle çoğaltılmıştır.)

hastaları ve ailelerini ağrının fiziksel, bilişsel ve duygusal yönleri arasındaki etkileşim konusunda eğitmek için kullandıkları basit bir örneği göstermektedir. Bu basit örnek, ağrı deneyimini etkileyen çoklu faktörlere verilen önem ve dikkat ile ağrıya BPS Modeli çerçevesinde yaklaşmanın nedenini vurgulamaktadır.

AYIRICI TANI

Ağrı için kapsamlı bir ayırıcı tanı listesi oluşturmak çok yorucu görülebilir ve bir yaklaşımı düzenlemenin birçok yolu vardır. Ağrı etiyolojileri hakkında düşünmeye yönelik pratik bir yaklaşım Tablo 11-2' de özetlenmiştir.

KOMPLİKASYONLAR

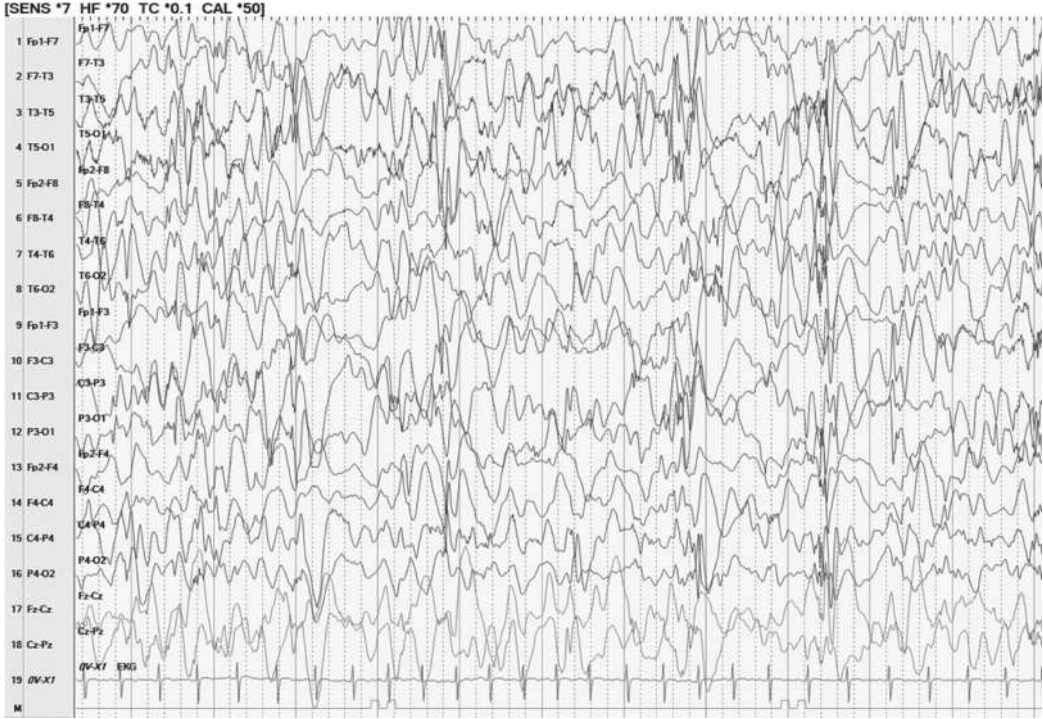
Ağrı, tedavi edilmediğinde sayısız komplikasyona neden olur. Prematüre bebeklerde ağrıya erken maruz kalma, ağrıya ilk maruz kalmadan haftalar veya aylar sonra gözlemlenen, ağrı duyarlılığındaki artışlar da dahil olmak üzere, uzun süreli ağrı algısını işleme değişikliklerine yol açabilir.¹² Yetersiz tedavi edilen ağrı, akut uygulama alanında, zatürre ve yatak yarası riskinin artmasına, hareket yeteneğinin azalmasına ve akut tıbbi ve cerrahi olaylardan sonra genel olarak daha yavaş iyileşmeye neden olur.¹³ Akut ortamda, yalnızca opioidlere güvenmek (dengesiz bir tedavi rejimi), sedasyon ve kabızlık gibi iyileşmeyi yavaşlatabilecek çok sayıda yan etkiye yol açabilir. Akut pediatrik postoperatif ağrının tedavisinde opioidlerin kullanımına ilişkin güncel kılavuzlar bulunmaktadır.¹⁴ Kötü tedavi edilen akut ağrı, aynı zamanda, incelenen vakaların %20' sinde görülebilen, ameliyat sonrası akut ağrının kronik ağrıya dönüşüm riskini de artırır.¹⁵ ,16 Pediatrik ağrının ekonomik maliyetlerine¹⁷⁻¹⁹ (ve

yoğun tedavi edilmesinin yararlarına) ilişkin yeni ortaya çıkan veriler de mevcuttur.

TEDAVİ

Ağrının etiyolojileri ve ağrıyı etkileyen faktörler çok fazla olduğu için, tedaviyi tam olarak tartışmak burada mümkün değildir. Ağrının olduğu durum ne olursa olsun, hastanın mümkün olan en geniş ölçüde, bütüncül olarak tedavi edilmesini sağlamak için uygulayıcıya BPS Modelini akılda tutması hatırlatılır. Özellikle kronik ağrılarda, tedavinin standart bir parçası olarak psikolojik yaklaşımların çok erken dönemde, gerçekçi bir şekilde uygulamaya konulması gerekir. Uygulayıcıların psikolojiyi ancak organik nedenler dışlandıktan sonra uygulamaya koyması, ağrının doğası gereği psikolojik olması gerektiği mesajını verir ve bu genellikle hasta ve aile tarafından hoş karşılanmaz. Tüm yaklaşımların birlikte uygulanması, hastaya ağrıyan bir vücut parçası veya psikosomatik olarak değil, bir bütün olarak tedavi edildiği mesajını verir, böylece uyum artar ve daha iyi sağlık durumu ve gelişmiş işlevlere dönüş başlar. Akut ağrı için bir psikoloğa başvurmak gerekli olmayabilir, ancak sosyal hizmet uzmanları, eğlence terapistleri ve rahatlama, kaygıyı hafifletme ve dikkati başka yöne çekmeyi teşvik eden diğer müdahale araçlarını kullanmak yararlı olabilir.

Tedavinin önemli bir unsuru eğitimidir. Hem subjektif hem de görünmez olan ağrı, açıklanması zor bir olgu olabilir. Birincil ağrı sendromlarını açıklamak özellikle zordur, çünkü meslekten olmayan kişilere basit bir açıklama sağlayacak somut tanımlar bulunmaz. Ancak hastalar bilgi ister. Bu nedenle, ağrının açıklanması, hastaların fonksiyonlarını yeniden kazanmalarına ve uyumun sürdürülmesine yardımcı olmak açısından kritik öneme



▲ **Şekil 20-3.** 8 aylık infantil spazmları olan bir çocukta EEG kaydı hırsaritmı göstermektedir. Hırsaritmı, çok yüksek voltajlı multifokal epileptiform deşarjlarla birlikte düzensiz zemin ritminin görüldüğü bir interiktal bulgudur.

yenidoğan taramasında belirlenen en sık metabolik bozukluklardan biridir. Angelman, Rett, Prader-Willi ve Wolf-Hirschhorn (4p-) sendromları, kreatin eksikliği ve serin biyogenez defektleri gibi bozukluklar, sıklıkla 28 günlükten sonra bulgu verme olasılığı daha yüksek olan diğer genetik ve gelişimsel bozukluklara bazı örneklerdir.

KOMPLİKASYONLAR

Erken yaşta geçirilen nöbetler ve ANİ'lerin epilepsili bebekler üzerinde uzun dönemde zararlı etkileri olabilir. Sık komorbiditeler arasında gelişimsel duraklama/gerileme, zihinsel yetersizlik, özgül öğrenme güçlükleri, dikkat eksikliği/hiperaktivite bozukluğu, duyu durumu bozuklukları, uyku bozuklukları, kemik sağlığının bozulması ve nöbetle ilişkili bedensel yaralanmalar yer almaktadır.⁵ Epilepside ani açıklanamayan ölüm, en sık kontrol edilememiş noktürnal nöbetleri olan hastalarda görülen nadir bir komplikasyondur. Epilepsi her yaşta,

özellikle status epileptikus vakalarında, mortalite riski taşır.

TEDAVİ

Yetişkinlerde kullanımı onaylanmış birçok ANİ'nin aksine, 2 yaşından küçük çocuklar için onaylanmış çok az sayıda seçenek bulunmaktadır. Bu nedenle, ANİ'lerin bebeklerde endikasyon dışı kullanımı yaygındır.² Akut durumlarda yenidoğanlarda ve bebeklerde yaygın olarak kullanılan ANİ'ler arasında fenobarbital, fosfenitoin ve levetirasetam bulunmaktadır. İdame tedavisi için levetirasetam, topiramet, zonisamid ve okskarbazepin sık seçeneklerdir.¹² Valproik asitten, 2 yaşın altındaki çocuklarda fulminan karaciğer yetmezliği riskini artırması nedeniyle tipik olarak kaçınılır. GLUT-1, DS ve pirüvat dehidrogenaz eksikliği gibi bazı yenidoğan epilepsileri, ketojenik diyeti de içeren dahil olmak üzere özgül hedefli tedaviler gerektirir.¹³

çok yakındır. BEM, eş merkezli küreler yerine MRG'de kullanılan vokselle tabanlı morfometriye benzer bir işlem kullanır. Dokular arasındaki her bir sınır konturu, parselenmiş örtüşmeyen üçgenler kullanılarak haritalanır ve kaynak tahmininde kullanılmak üzere uygun bir iletkenlik atanır. Bu, işlem hızı ve depolama alanı dezavantajına rağmen küresel modellemeye göre önemli ölçüde geliştirilmiş doğrulukla sonuçlanır.

► Kaynak Modelleme

Bir kafa modeli oluşturulduktan sonra, kafa modeli boyunca "yayılan" ve gerçek kaynak akımının tahminlerini sağlayan simüle edilmiş bir akım jeneratörü olarak hareket eden bir kaynak modeline ihtiyaç vardır. Kaynak modeli, kaynak tahmin sonucunu beyin içindeki tek bir nokta ile sınırlayan tek veya sınırlı sayıda akım üretici olarak (ayrık model) veya kaynak akımına katkıda bulunan aktif nöronların daha geniş bir tahminine olanak tanıyan çoklu akım üreticileri olarak (dağıtılmış model) ayarlanabilir. Örnek olarak, bir klinisyen, MEG seansı sırasında kaydedilen interiktal deşarjların, daha uzaysal olarak dağılmış bir gri madde hacmi tarafından üretilmek yerine, köken olarak fokal olduğunu varsayarsa, kesikli bir model seçebilir.

Kesikli modelleme, kaynak tahmininde kullanılan en yaygın biçimdir ve en iyi eşdeğer akım dipol (ECD: equivalent current dipole) modeli ile temsil edilir (Şekil 24-2).¹⁰ ECD'nin bu yaygın kabulü, muhtemelen epilepsi hastalarında interiktal dikenleri modellemek ve böylece nöbet başlangıç bölgesini tahmin etmek için kullanılan MEG çalışmalarının üstünlüğünden kaynaklanmaktadır. Daha da önemlisi, ECD aktif nöronların gerçek bir elektrofizyolojik ürünü değil, kaynak tahmin

modellerinin kaynak akımlarının konumunu, gücünü ve yönünü içeren, ileri probleme bir çözüm üretmesini sağlayan matematiksel bir yapıdır.

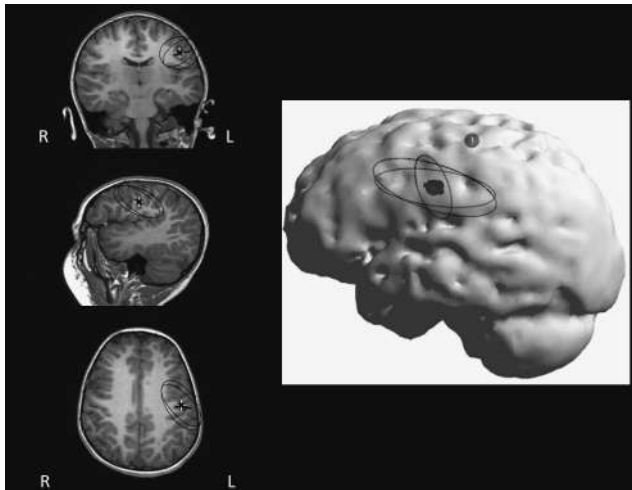
Işın şekillendirme modellemesi, bahsetmeye değer bir başka kaynak tahmin biçimidir. Bu, MEG dizisi içindeki manyetometrelerin tercihen tek tek voksellere sırayla sinyal kaydedecek şekilde "ayarlanması" içerir; böylece daha sonra ham MEG'e benzer şekilde yorumlanabilecek "sanal dalga formları" oluşturur. Voksel konumları, ilgilenilen bölgeye göre klinisyen tarafından önceden belirlenebilir veya basitçe tüm beyin analizi olarak çalıştırılabilir.

KLİNİK UYGULAMALAR

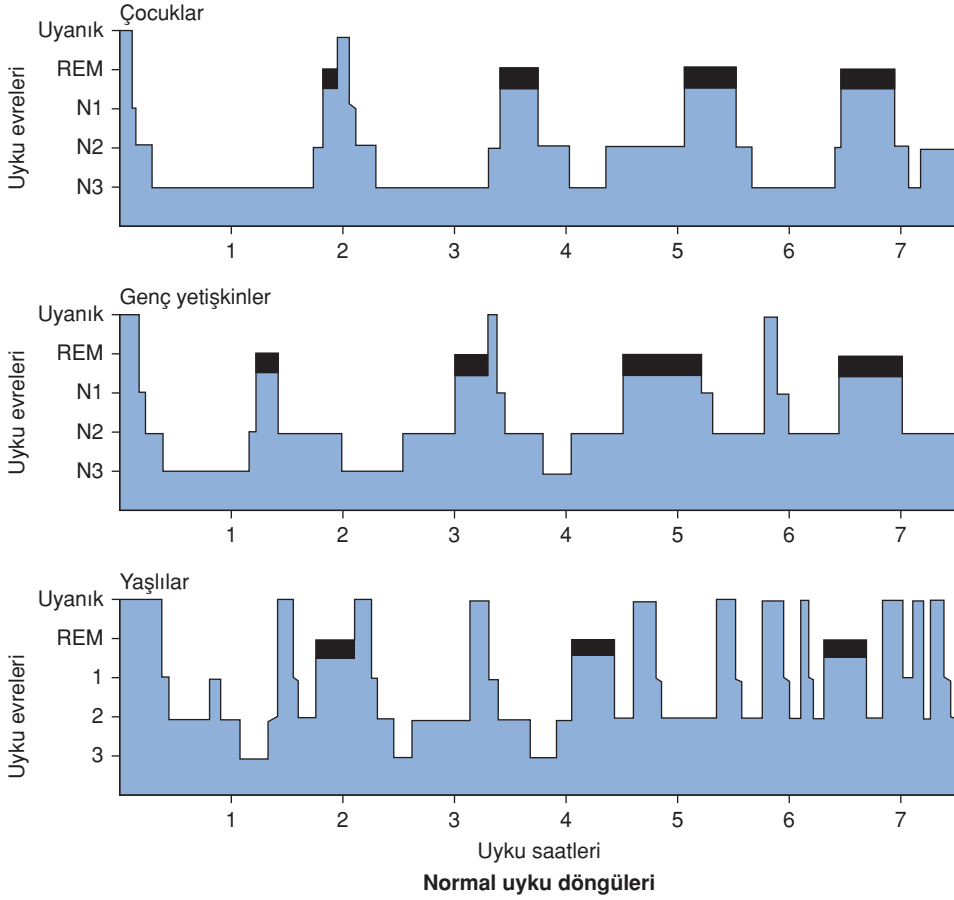
► Epilepsi için Kaynak Lokalizasyonu

MEG'in birincil kullanımı, cerrahi öncesi değerlendirmede aşamadaki ilaca dirençli epilepsi hastalarıdır ve MEG'in cerrahi sonuçların iyileştirilmesine katkıda bulunduğu dair kanıtlara rağmen, yeterince kullanılmadığı düşünülmektedir.^{2,3,11,12} Bu, öncelikle invaziv olmayan veriler (faz I testi) sağlayarak elde edilir ve bu veriler daha sonra invaziv monitörizasyon (faz II testi) sırasında nöbet başlangıç bölgesinin daha iyi hedeflenmesi için kullanılır.

Faz I testi sırasında elde edilen MEG verileri tipik olarak, endike olması halinde EEG, pozitron emisyon tomografisi, tek foton emisyonlu bilgisayarlı tomografi, fonksiyonel MRG ve transkranial manyetik stimülasyonun bir kombinasyonunu da içeren kapsamlı bir cerrahi öncesi değerlendirmenin yalnızca bir modalitesidir (Tablo 24-1). Bu testler, kapsamlı bir epilepsi merkezinde



▲ **Şekil 24-2.** Eşdeğer akım dipol modellemesi (ECD) örneği. Dirençli lokalizasyon ilişkili epilepsisi olan 16 yaşında bir kız çocuğu. Koronal, sagittal ve aksiyal beyin manyetik rezonans görüntüleme kesitleri (*solda*) ve kortikal yüzeyin 3 boyutlu rekonstrüksiyonu (*sağda*) üzerine bindirilmiş olarak gösterilen ECD. Üç boyutlu rekonstrüksiyon üzerindeki mor nokta, sağ medyan sinirin uyarılması yoluyla duyuşsal uyarılmış alan konumunu göstermektedir. L (left), sol; R (right), sağ.



Normal uyku döngüleri

▲ **Şekil 28-2.** Yaşla birlikte uyku yapısındaki değişiklikler (hızlı olmayan göz hareketleri (NREM)-hızlı göz hareketleri (REM) siklusu): sağlıklı çocuklar, erişkinler ve yaşlılarda uyku evrelerinin normal dağılımını gösteren hipnogramlar (Mindell JA, Owens JA izni alınarak uyarlanmıştır. *A Clinical Guide to Pediatric Sleep: Diagnosis and Management of Sleep Problems*. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2015.)

sürecinin C süreciyle karşılaştırıldığında erken bebeklik döneminde uyku-uyanıklık düzeninde neden belirgin bir faktör olabileceğine ilişkin bir teori, bebeklerde görülen fazla uyku gereksiniminin çevresel etkilere nispeten duyarısız bir uyku dürtüsü gerektirmesidir. Ek olarak, uyku uzun süreli hafızanın yoğunlaşmasını ve kortikal gelişimi destekleme işlevi görebilir ve ağırlıklı olarak S süreci tarafından düzenlenen uyku-uyanıklık döngüsü evrimsel olarak avantajlı olabilir.³⁷

Gençler biyolojik süreçlerinde uyanık oldukları gün boyunca uykuda homeostatik basınç birikiminin yavaşlamasını ve uyku homeostatik basıncının dağılımının yavaşlamasını (geç ergenlik) içeren olgunlaşmadaki değişiklikleri yaşarlar.⁴⁴ C süreci de olgunlaşma sürecindeki değişiklikleri geçirmektedir. Ergenlik döneminde sirkadiyen zamanlama sisteminde bir faz gecikmesi^{45,46} ve işğa karşı artan bir hassasiyet⁴⁷ meydana gelir. Psi-

kososyal faktörler (örn., ergenlik yıllarında rol ve sorumluluklardaki değişimler ve akşamları olan sosyal aktiviteler),^{44,48} sosyokültürel faktörler (örn., erken okula başlama saatleri) ve davranışsal uygulamalar (örn., daha geç yatma saatleri, artan teknoloji kullanımı ve ekran süresi)⁴⁹ ergenlikte uyku sorunları açısından “mükemmel bir kırılganlık fırtınası” yaratmak için biyolojik faktörlerle bir araya gelir.

Sirkadiyen tercih, erken, tipik veya geç uyku programı tercihinin yanı sıra en yüksek bilişsel ve fiziksel performans için tercih edilen zamanlar ve psikolojik yönlerin deneyimlendiği zamanlar, yaşam süresi boyunca önemli ölçüde değişkenlik göstererek yaşanır. Sabahçılık küçük çocuklarda daha yaygındır, ancak 1-2 ve 3-4 yaşlarında bu yaygınlıkta azalma başlar.⁵⁰ Akşamcılık ergenlik döneminde daha yaygın hale gelir ve 20 yaş civarında maksimuma ulaşır. Bu süreden sonra yetişkin

leyen durumlara yönelik karar vermeye yardımcı olabilir. Örneğin, insanların yüz hatlarını ayırt edebilmek için iyi bir kontrast duyarlılığı gereklidir.

► Geçmiş Tıbbi Öykü

Anormal görsel davranışları ve/veya göz hareketleri olan çocuklarda, erken gelişim döneminde herhangi bir santral sinir sistemi (SSS) hasarı belirtisi olup olmadığını belirlemek önemlidir. Bu çocukların doğum öncesi, doğum ve doğum sonrası öykülerinin alınması çok önemlidir.

Doğum öncesi öykü annenin geçirdiği enfeksiyonları (örn., sitomegalovirüs, HIV, Toksoplazma), preeklampsi/eklampsi, gestasyonel diyabet, intrauterin ilaçlara maruz kalmak ve travmayı içerebilir. Ayrıca nörogörüntüleme veya intrauterin ultrasonda kaydedilen anormallikler (örn., genişlemiş ventriküller) de önemlidir. Doğum öyküsü prematürite, intrauterin büyüme geriliği, forseps travması, perinatal enfeksiyonlar veya anormal Apgar skorlarını içerebilir. Doğum sonrası öykü herhangi bir sistemik gelişimsel anormalliği (örn., hipotoni, yarık dudak, orta yüz hipoplazisi, kraniyofasiyal/kraniyosinostoz), immün yetmezlikleri ve metabolik/nörodejeneratif/genetik bozuklukları içerebilir.

► Aile Öyküsü

Birçok görme bozukluğu genetik veya kalıtsal unsurlar içerdiğinden, birincil ve geniş aile ile ilgili oküler öykü alınması oldukça önemlidir. Ailesel etiyolojinin kanıtı olan örnek bozukluklar Tablo 41-1'de sıralanmıştır.

► Cerrahi Öykü

Kapsamlı bir cerrahi öykü almak, önceki oküler ve nörolojik sorunların anlaşılmasını güçlendirmek için çok önemlidir. Bir çocuğun görmesiyle ilgili hem önceki göz ameliyatları hem de intrakraniyal ameliyatlar özellikle önemlidir. Dikkate değer intra- ve ekstraoküler pediatrik ameliyatlar arasında katarakt ekstriksiyonu, glom, orbital cerrahi, orbital kırık onarımı, göz kapağı cerrahisi ve şaşılık için ekstraoküler kas cerrahisi yer alabilir. İntrakraniyal cerrahi öykü ile ilişkili olarak, kraniosinostoz onarımı, hidrosefali veya artmış intrakraniyal basınç cerrahisi (örn., ventrikülostomi, ventriküloperitoneal şant), tümör rezeksiyonu ve intrakraniyal hemoraji boşaltımı gibi işlemlerin sorulması önemlidir.

► İlaç ve Alerjiler

Çocuğa veya ebeveynlere hem oküler hem de tıbbi rahatsızlıklara yönelik güncel ve geçmiş ilaçları sormak önemlidir. Tipik oküler ilaçlar arasında suni gözyaşı, antialerjik göz damlaları ve glom için göz damlaları bulunur. Birçok ilaç, birçok nörooftalmolojik durumu

Tablo 41-1. Genetik bileşenlerin anatomiye göre düzenlendiği pediatrik görme sistemi bozuklukları.

Ön segment	• Korneanın doğuştan bozuklukları • Axenfeld-Rieger sendromu • Sklerokornea • Peter anomalisi • Keratokonus • Kornea distrofileri • Konjenital katarakt • Metabolik hastalıklar • Hunter sendromu • Hurler sendromu • Galaktozemi • Çocukluk çağı glomu • Aniridi • Albinizm
Arka segment	• Retinoblastom • Retinitis pigmentosa • Yüksek kırma kusurları • Leber'in konjenital amarozu • Koroideremi • Akromatopsiler • Retina ve makula distrofileri • Kon-rod distrofisi • Stargardt hastalığı • Diğer nadir kalıtsal hastalıklar • Norrie hastalığı • Batten hastalığı
Optik sinir ve trakt	• Optik sinir hipoplazisi • Optik sinir atrofi • Leber'in kalıtsal optik nöropatisi • Kjer optik nöropatisi
Santral sinir sistemi	• Nöbet bozuklukları • Serebral görme bozukluğu • Williams-Beuren sendromu • Arnold-Chiari malformasyonu

etiyojisinde önemlidir. Ailenin ilaçlarını reçete edildiği şekilde kullanıp kullanmadığını sorarak uyumu değerlendirmek de yararlıdır. İlaç tedavisinin etkisiz olduğu durumlarda, hasta uyumunu ve potansiyel engelleri anlamak, karar verirken yol gösterici olabilir.

İlaçlara veya diğer maddelere karşı alerjileri gözden geçirmek de önemlidir.

PEDIATRİK NÖROOFTALMOLOJİK MUAYENE

Pediatrik nörooftalmolojik muayenenin hedefleri, hastanın özel görme taleplerini ve ihtiyaçlarını dikkate alarak, görme sisteminin refraktif, binoküler, akomodatif, duyuşal ve motor fonksiyonlarını doğru bir şekilde değerlendirmektir. Kapsamlı bir oftalmik muayenenin birçok bileşeni olmasına rağmen, bu bölüm özellikle nörooftalmolojiyle ilgili olan ve özel oftalmik ekipman ve aletlere ihtiyaç duymadan bir pediatrik nörolog tarafından değerlendirilebilecek olanlara odaklanmaktadır. Belirli bir yaş grubundaki

Tablo 46–4. Metabolik miyopatilerin sık görülen tipleri.

Hastalık	Ana Klinik Özellikler	Testler (genetik olmayan)	Genetik Değerlendirmeler
Ana Belirtisi Miyopati Olan Primer Mitokondriyal Bozukluklar			
'Ragged red' lifler ile miyoklonik epilepsi (MERRF: Myoclonic epilepsy with ragged red fibers MERRF)	İlerleyici epilepsi, miyoklonus, miyopati, sensörinöral işitme kaybı, ataksi	Serum ve BOS'ta laktat yüksekliği, BOS'ta artmış protein, kas biyopsisinde Gomori trikrom boyama ile 'ragged red' lifler görülür	Mitokondriyal DNA'daki patojenik varyantla ilişkili maternal kalıtım, en yaygın olarak tRNA ^{Lys} 'i kodlayan MT-TK geninde.
Mitokondriyal ensefalomiyopati, laktik asidoz ve inme benzeri sendrom (MELAS: Mitochondrial Encephalopathy Lactic Acidosis Stroke)	İnme ve vasküler olmayan bölgelerde inme benzeri olaylar, epilepsi, miyopati, bilişsel bozukluk, sensörinöral işitme kaybı	Serum ve BOS'ta laktat yüksekliği, MRG'de vasküler olmayan bölgelerde (en sık parieto-okspital) inme benzeri lezyonlar görülebilir, kas biyopsisinde Gomori trikrom boyama ile 'ragged red' lifler görülür	Mitokondriyal DNA'daki patojenik varyantla ilişkili maternal kalıtım, en yaygın olarak tRNA ^{Leu} 'yu kodlayan MT-TL1 geninde.
Kearns-Sayre sendromu (KSS)	Başlangıç <20 yaş, eksternal oftalmopleji, miyopati, retinitis pigmentosa, sensörinöral işitme kaybı, kardiyak iletim bloğu; CPEO'nun daha şiddetli versiyonu	Serum ve BOS'ta laktat yüksekliği, BOS'ta artmış protein, EKG'de iletim bloğu, kas biyopsisinde 'ragged red' lifler	Büyük mitokondriyal DNA delesyon sendromu: en yaygın olarak mitokondriyal DNA'nın sporadik mutasyonu, anneden kalıtılabilir. Genellikle mtDNA'da 1.1-10 kb delesyon bulunur. KSS ve CPEO spektrumu olarak kabul edilir.
Kronik ilerleyici eksternal oftalmopleji (CPEO)	Bilateral oftalmoparezi, miyopati, pitozis, orofaringeal güçsüzlük; KSS'nin hafif versiyonu	Klinik tanı, serum ve BOS'ta laktat yüksekliği olabilir	Yukarıdaki gibi
Timidin kinaz 2 (TK2) eksikliğine bağlı mitokondriyal miyopati	Değişken başlangıç: eğer süt çocuğu başlangıçlı ise, genellikle ensefalopati ile birlikte şiddetli miyopati; juvenil başlangıçlı ise, genellikle proksimal kas tutulumu; ileri yaş başlangıçlı ise genellikle fasyal güçsüzlük ile	Serum kreatin kinaz değerinde (CK) yükselme	TK2'de nükleer DNA'da patojenik varyant. Otozomal resesif kalıtım paterni.
POLG-spektrum bozuklukları	Çeşitli başlangıç ve şiddette tanımlanmış birden fazla bozukluk: ani ve gürtlü başlangıçlı epilepsi, laktik asidoz, karaciğer disfonksiyonu, miyopati, valproat toksitesi, duysal ataksi, nöropati, eksternal oftalmopleji	Serum ve BOS'ta laktat yüksekliği, BOS'ta artmış protein	Birçok nükleer DNA geni etkilenmiştir, en sık POLG geni, en sık otozomal resesif kalıtım paterni gözlenir.
Glikojen Depo Hastalıkları			
Glikojen Depo Hastalığı (GSD) Tip II (Pompe Hastalığı); asit maltaz eksikliği	Süt çocuğu: <12 ayda başlayan, hipotoni, miyopati, hipertrofik kardiyomiyopati Geç başlangıç: <12 ayda kardiyak tutulum olmaksızın başlayan veya >12 ayda başlayan proksimal kas güçsüzlüğü ve solunum yetmezliği	Serum CK düzeylerinde yükselme, idrar glukozunda artış, tetrasakkarid; kuru kanda anormal α-glukosidaz enzim aktivitesi	Kromozom 17q25.3'teki GAA geni. Otozomal resesif kalıtım.
Glikojen Depo Hastalığı (GSD) Tip IIIa (Cori Hastalığı); amilo-1,6-glukozidaz eksikliği	Yaşla birlikte düzelen bebeklik veya erken çocukluk döneminde başlayan hepatomegali, çocuklukta hafif ancak yetişkinlikte son derece değişken seyirle yavaşça kötüleşen distal ağırlıklı miyopati, bazen kalp hipertrofisi görülür	Normal laktat, normal ürik asit, artmış keton cisimleri ile neonatal hipoglisemi; karaciğer biyopsi örneğinin biyokimyasal testlerinde anormal amilo-1,6-glukozidaz aktivitesi görülür	Kromozom 1p21'deki AGL geni. Mutasyon genin 3. ekzonundaysa, GSD tip IIIb'ye (kas tutulumu olmadan karaciğer tutulumu) neden olacaktır. Ekzon 3'ün aşağısındaysa, tip IIIa'ya (kas ve karaciğer) neden olacaktır. Otozomal resesif kalıtım.

Süt çocuklarında, çocuklarda ve ergenlerde nörolojik bozuklukların tanı ve tedavisi için en güncel kanıta dayalı yöntemleri edinin.

LANGE®

- Tutarlı, kolay izlenebilen, zaman kazandıran CURRENT formatında sunulmuştur: Problem, Tanının Esasları, Klinik Bulgular, Ayırıcı Tanı, Tedavi ve Prognoz
- Tıp öğrencileri, asistanlar, pediatristler ve nörologlar için idealdir.
- Kısa özetler, önemli alanların vurgulanması ve daha iyi 'board' hazırlık değerlendirmesi için çoktan seçmeli sorular içerir.
- Kısıklık ve derinlik arasında mükemmel bir denge yakalanmıştır.

- Süt çocuklarını, çocukları ve ergenleri etkileyen geniş yelpazedeki nörolojik hastalıklar için pratik, güncel ve iyi kaynaklandırılmış bir rehber—ayrıntılı açıklamalar ile güvenli, etkili tanısal girişimler ve tedaviler
- Nörolojik hastalıkların ana belirtileri, gelişimsel bozukluklar, ağrı ve diğer somatik duysal bozukluklar, epilepsi ve bilinç bozuklukları, nörolojik hastalıkların ana kategorileri ve omurilik, periferik sinir ve kas hastalıkları dahil olmak üzere pediyatrik nörolojik durumların tam spektrumunu kapsayan yaklaşık 50 bölüm
- Tüm pediyatrik nöroloji hastalıkları ve bozuklukları için en son kılavuzların ve tedavi önerilerinin özetleri
- Rotasyonlar ve 'board' sınavlarına hazırlık için çok değerli
- Pediyatrik nörolojideki birçok yeni gelişmeyi ele alır, aynı zamanda stajyerler ve pratisyen hekimler için de hastaların tedavisinde hızlı bir referans rehberi olarak kullanılmaya uygundur.
- Her bölüm, kendi alanında uzman olan kişiler tarafından yazılmıştır.
- Çok sayıda tablo ve şekil, önemli bilgilere hızlı erişim sağlar.

ARADIĞINIZ TÜM TIP KİTAPLARI BU ADRESTE



www.guneskitabevi.com

GENEL DAĞITIM

GÜNEŞ TIP KİTABEVLERİ



ANKARA

M. Rauf İnan Sokak No: 3
06410 Sıhhiye / Ankara
Tel: (0312) 431 14 85 • 435 11 91-92
Faks: (0312) 435 84 23

İSTANBUL

Gazeteciler Sitesi Sağlam Fikir Sokak
No: 7 / 2 Esentepe / İstanbul
Tel: (0212) 356 87 43

KADIKÖY

Rasimpaşa Mah. İskele Sokak
No: 4 / A Kadıköy / İstanbul
Tel&Faks: (0216) 546 03 47



Türkiye'nin her yerinden...
0505 734 13 13

