

Karen J. Marc Dante
Robert M. Kliegman

Nelson

Pediatrinin Temelleri

Yedinci Baskı

Çeviri Editörü
Murat Yurdakök

ELSEVIER



GÜNEŞ TIP
KİTAP EVLERİ

Nelson

Pediatrinin Temelleri

Nelson

Pediatrinin Temelleri

Yedinci Baskı

Karen J. Marc Dante

Professor

Department of Pediatrics
Medical College of Wisconsin
Children's Hospital of Wisconsin
Milwaukee, Wisconsin

Robert M. Kliegman

Professor and Chairman Emeritus
Department of Pediatrics
Medical College of Wisconsin
Children's Hospital of Wisconsin
Milwaukee, Wisconsin

Çeviri Editörü

Murat Yurdakök

Pediatric Profesörü
Hacettepe Üniversitesi
Çocuk Sağlığı Enstitüsü Müdürü
Tıp Fakültesi Öğretim Üyesi



**GÜNEŞ TIP
KİTABEVLERİ**

ELSEVIER

© 2017 Elsevier Limited (Turkey)
Nelson Pediatriinin Temelleri
ISBN: 978-975-277-644-9

Karen J. Marcante ve Robert M. Kliegman tarafından hazırlanan “Nelson Essentials of Pediatrics Seventh Edition”in bu Türkçe yayını, Elsevier Limited (Turkey), tarafından üstlenilmiş ve Elsevier Inc. ile anlaşmalı olarak yayınlanmıştır.

Tüm hakları saklıdır. 5846 ve 2936 sayılı Fikir ve Sanat Eserleri yasası gereği herhangi bir bölümü, resmi veya yazısı, yazarların ve yayıncısının yazılı izni alınmadan tekrarlanamaz, basılamaz, kopyası çıkarılamaz, fotokopisi alınamaz veya kopya anlamı taşıyabilecek elektronik ve mekanik hiçbir işlem yapılamaz.

NELSON ESSENTIALS OF PEDIATRICS, SEVENTH EDITION

Copyright © 2015, 2011, 2006, 2002, 1998, 1994, 1990 by Saunders, an imprint of Elsevier Inc.
All rights reserved.

ELSEVIER

ISBN: 978-1-4557-5980-4

This Turkish edition of the “Nelson Essentials of Pediatrics Seventh Edition” by Karen J. Marcante and Robert M. Kliegman, was undertaken by Elsevier Limited (Turkey) and is published by arrangement with Elsevier Inc.

Genel Yayın Yönetmeni: Murat Yılmaz

Genel Yayın Yönetmeni Yardımcısı: Polat Yılmaz

Yayın Danışmanı ve Tıbbi Koordinatör: Dr. Ufuk Akçıl

Dizgi-Düzenleme: İhsan Ağın

Kapak Uyarlama: İhsan Ağın

Baskı: Ayrıntı Basım ve Yayın Matbaacılık Hiz. San. Tic. Ltd. Şti.

İvedik Organize Sanayi Bölgesi 28. Cad. 770 Sok. No: 105-A Ostim/ANKARA

Telefon: (0312) 394 55 90 - 91 - 92 • Faks: (0312) 394 55 94

Sertifika No: 13987

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
Faks: (0212) 356 87 44

KARTAL ŞUBE

Cevizli Mahallesi Denizler Cad.
No: 19/C Kartal/İstanbul
Tel&Faks: (0216) 546 03 47

www.guneskitabevi.com

www.mea.elsevierhealth.com

*Bu kitap; çocukların bakımında daima ileriye gitmeyi saęlayan merak ve öğrenme arzusu gösteren
tüm meslektaşlarımıza (fakülte çalışanları, asistanlar ve tıp öğrencileri)
adanmış olup, hastalar ve ailelerine de ithaf etmekten
gurur duyarız.*

Yazarlar

Lisa M. Allen, MD

Associate Professor
Department of Obstetrics and Gynecology
University of Toronto
The Hospital for Sick Children
Mount Sinai Hospital
Toronto, Ontario
Canada
Adolescent Medicine

Warren P. Bishop, MD

Professor
Department of Pediatrics
University of Iowa Carver College of Medicine
Director, Division of Gastroenterology
University of Iowa Children's Hospital
Iowa City, Iowa
The Digestive System

Kim Blake, MD, MRCP, FRCPC

Professor of General Pediatrics
IWK Health Centre
Division of Medical Education
Dalhousie University
Halifax, Nova Scotia
Canada
Adolescent Medicine

Nathan J. Blum, MD

Professor
Department of Pediatrics
The Perelman School of Medicine at the University
of Pennsylvania
Director, Leadership Education in Neurodevelopmental
Disabilities
Program Director, Developmental-Behavioral Pediatrics
Fellowship Program
Division of Child Development and Metabolic Disease
The Children's Hospital of Philadelphia
Philadelphia, Pennsylvania
Psychosocial Issues

Raed Bou-Matar, MD

Associate Staff
Center for Pediatric Nephrology
Cleveland Clinic Foundation
Cleveland, Ohio
Fluids and Electrolytes

Scott J. Brown, MD

Developmental-Behavioral Pediatric Fellow
Department of Pediatrics
University of California, San Diego
La Jolla, California
Behavioral Disorders

April O. Buchanan, MD

Associate Professor
Department of Pediatrics
Academic Director, Years 3 and 4
University of South Carolina School of Medicine
Greenville
Pediatric Hospitalist
Children's Hospital, Greenville Health System
Greenville, South Carolina
Pediatric Nutrition and Nutritional Disorders

Asriani M. Chiu, MD

Associate Professor of Pediatrics
Division of Pediatric Allergy and Immunology
Director, Asthma and Allergy
Director, Allergy and Immunology Fellowship Program
Medical College of Wisconsin
Milwaukee, Wisconsin
Allergy

Yvonne E. Chiu, MD

Assistant Professor
Department of Dermatology
Medical College of Wisconsin
Milwaukee, Wisconsin
Dermatology

Cindy W. Christian, MD

Professor
Department of Pediatrics
The Perelman School of Medicine at the University
of Pennsylvania
Director, Safe Place
The Children's Hospital of Philadelphia
Philadelphia, Pennsylvania
Psychosocial Issues

David Dimmock, MD

Assistant Professor
Department of Pediatrics
Division of Pediatric Genetics
Medical College of Wisconsin
Milwaukee, Wisconsin
Metabolic Disorders

Dawn R. Ebach, MD

Clinical Associate Professor
Department of Pediatrics
University of Iowa Carver College of Medicine
Iowa City, Iowa
The Digestive System

Sheila Gahagan, MD, MPH

Professor and Chief
Academic General Pediatrics, Child Development and
Community Health
Martin Stein Endowed Chair, Developmental-Behavioral
Pediatrics
University of California, San Diego
La Jolla, California
Behavioral Disorders

Clarence W. Gowen, Jr., MD, FAAP

Associate Professor and Interim Chair
Department of Pediatrics
Eastern Virginia Medical School
Interim Senior Vice President for Academic Affairs
Director of Medical Education
Director of Pediatric Residency Program
Children's Hospital of The King's Daughters
Norfolk, Virginia
Fetal and Neonatal Medicine

Larry A. Greenbaum, MD, PhD

Marcus Professor of Pediatrics
Director, Division of Pediatric Nephrology
Emory University School of Medicine
Chief, Pediatric Nephrology
Emory-Children's Center
Atlanta, Georgia
Fluids and Electrolytes

Hilary M. Haftel, MD, MHPE

Clinical Associate Professor
Departments of Pediatrics and Communicable Diseases
and Internal Medicine
Director of Pediatric Education
Pediatric Residency Director
University of Michigan Medical School
Ann Arbor, Michigan
Rheumatic Diseases of Childhood

MaryKathleen Heneghan, MD

Attending Physician
Division of Pediatric Endocrinology
Advocate Lutheran General Children's Hospital
Park Ridge, Illinois
Endocrinology

Matthew P. Kronman, MD, MSCE

Assistant Professor of Pediatrics
University of Washington School of Medicine
Division of Pediatric Infectious Diseases
Seattle Children's Hospital
Seattle, Washington
Infectious Diseases

K. Jane Lee, MD

Assistant Professor of Pediatrics, Bioethics, and Medical
Humanities
Program Director, Pediatric Critical Care Fellowship
Medical College of Wisconsin
Institute for Health and Society
Milwaukee, Wisconsin
The Acutely Ill or Injured Child

David A. Levine, MD

Professor
Department of Pediatrics
Chief, Division of Pre-doctoral Education
Morehouse School of Medicine
Atlanta, Georgia
Growth and Development

Paul A. Levy, MD, FACMG

Assistant Professor
Departments of Pediatrics and Pathology
Albert Einstein College of Medicine of Yeshiva University
Attending Geneticist
Children's Hospital at Montefiore
Bronx, New York
Human Genetics and Dysmorphology

Yi Hui Liu, MD, MPH

Assistant Professor
Department of Pediatrics
University of California, San Diego
La Jolla, California
Behavioral Disorders

John D. Mahan, MD

Professor, Department of Pediatrics
Program Director, Pediatric Residency Program
Program Director, Pediatric Nephrology Fellowship
Program
Vice-Chair for Education
The Ohio State University College of Medicine
Nationwide Children's Hospital
Columbus, Ohio
Nephrology and Urology

Robert W. Marion, MD

Professor
Department of Pediatrics
Department of Obstetrics and Gynecology and Women's
Health
Ruth L. Gottesman Chair in Developmental Pediatrics
Chief, Section of Child Development
Chief, Section of Genetics
Department of Pediatrics
Albert Einstein College of Medicine of Yeshiva University
Bronx, New York
Human Genetics and Dysmorphology

Maria L. Marquez, MD

Associate Professor
Department of Pediatrics
Georgetown University School of Medicine
Director, Medical Student Education
Georgetown University Hospital
Washington, DC
Pediatric Nutrition and Nutritional Disorders

Susan G. Marshall, MD

Professor
 Department of Pediatrics
 University of Washington School of Medicine
 Attending Physician
 Pulmonary Division
 Seattle Children's Hospital
 Seattle, Washington
The Respiratory System

Thomas W. McLean, MD

Associate Professor
 Department of Pediatrics
 Wake Forest University Baptist Medical Center
 Winston-Salem, North Carolina
Oncology

Thida Ong, MD

Assistant Professor
 Department of Pediatrics
 University of Washington School of Medicine
 Attending Physician
 Pulmonary Division
 Seattle Children's Hospital
 Seattle, Washington
The Respiratory System

Julie A. Panepinto, MD, MSPH

Professor
 Department of Pediatrics
 Medical College of Wisconsin
 Division of Pediatric Hematology
 The Children's Research Institute of the Children's Hospital
 of Wisconsin
 Milwaukee, Wisconsin
Hematology

Hiren P. Patel, MD

Clinical Associate Professor
 Department of Pediatrics
 The Ohio State University College of Medicine
 Chief, Section of Nephrology
 Medical Director, Renal Dialysis Unit
 Nationwide Children's Hospital
 Columbus, Ohio
Nephrology and Urology

Rowena C. Punzalan, MD

Assistant Professor
 Department of Pediatrics
 Medical College of Wisconsin
 Division of Pediatric Hematology
 The Children's Research Institute of the Children's Hospital
 of Wisconsin
 Milwaukee, Wisconsin
Hematology

Russell Scheffer, MD

Chair and Professor
 Department of Psychiatry and Behavioral Sciences
 Professor
 Department of Pediatrics
 University of Kansas School of Medicine–Wichita
 Wichita, Kansas
Psychiatric Disorders

Jocelyn Huang Schiller, MD

Clinical Assistant Professor
 Department of Pediatrics
 University of Michigan Medical School
 Division of Pediatric Neurology
 C.S. Mott Children's Hospital
 Ann Arbor, Michigan
Neurology

Daniel S. Schneider, MD

Associate Professor
 Department of Pediatrics
 University of Virginia School of Medicine
 Charlottesville, Virginia
The Cardiovascular System

J. Paul Scott, MD

Professor
 Department of Pediatrics
 Medical College of Wisconsin
 Medical Director, Wisconsin Sickle Cell Center
 The Children's Research Institute of the Children's Hospital
 of Wisconsin
 Milwaukee, Wisconsin
Hematology

Renée A. Shellhaas, MD, MS

Clinical Assistant Professor
 Department of Pediatrics
 University of Michigan Medical School
 Division of Pediatric Neurology
 C.S. Mott Children's Hospital
 Ann Arbor, Michigan
Neurology

Benjamin S. Siegel, MD

Director, Medical Student Education in Pediatrics
 Professor
 Department of Pediatrics
 Boston University School of Medicine
 Boston, Massachusetts
The Profession of Pediatrics

Paola A. Palma Sisto, MD

Associate Professor
 Department of Pediatrics
 University of Connecticut School of Medicine
 Director, Endocrinology Program
 Division of Pediatric Endocrinology
 Connecticut Children's Medical Center
 Hartford, Connecticut
Endocrinology

Sherilyn Smith, MD

Professor of Pediatrics
 Fellowship Director, Pediatric Infectious Disease
 University of Washington School of Medicine
 Associate Clerkship Director
 Seattle Children's Hospital
 Seattle, Washington
Infectious Diseases

Amanda Striegl, MD, MS

Assistant Professor
Department of Pediatrics
University of Washington School of Medicine
Attending Physician
Pulmonary Division
Seattle Children's Hospital
Seattle, Washington
The Respiratory System

J. Channing Tassone, MD

Associate Professor
Departments of Orthopedic Surgery and Pediatrics
Medical College of Wisconsin
Division of Pediatric Orthopedic Surgery
Children's Hospital of Wisconsin
Milwaukee, Wisconsin
Orthopedics

Aveekshit Tripathi, MD

Senior Psychiatry Resident
Department of Psychiatry and Behavioral Sciences
University of Kansas School of Medicine–Wichita
Wichita, Kansas
Psychiatric Disorders

James W. Verbsky, MD, PhD

Assistant Professor
Department of Pediatrics
Department of Microbiology and Molecular Genetics
Division of Pediatric Rheumatology
Medical College of Wisconsin
Children's Hospital of Wisconsin
Milwaukee, Wisconsin
Immunology

Kevin D. Walter, MD, FAAP

Assistant Professor
Departments of Orthopedic Surgery and Pediatrics
Medical College of Wisconsin
Program Director, Primary Care Sports Medicine
Children's Hospital of Wisconsin
Milwaukee, Wisconsin
Orthopedics

Marcia M. Wofford, MD

Associate Professor
Department of Pediatrics
Wake Forest University Baptist Medical Center
Winston-Salem, North Carolina
Oncology

Çeviriye Katkıda Bulunanlar

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı'ndan

Hatice Ceren Akyüz

Pediatric Araştırma Görevlisi

Deniz Çağdaş Ayvaz

Pediatric Doçenti

Yağmur Bayındır

Pediatric Araştırma Görevlisi

Hatice Bektaş

Pediatric Başasistanı

Dicle Canoruç

Pediatric Araştırma Görevlisi

Hasan Tolga Çelik

Pediatric Yardımcı Doçenti

Melda Çelik*

Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Uzmanı

Özlem Şatır

Pediatric Araştırma Görevlisi

Işıl İnan Erdoğan

Pediatric Araştırma Görevlisi

Saliha Esenboğa

Pediatric Uzmanı

Pelin Esmeray

Pediatric Araştırma Görevlisi

Emre Göçer

Pediatric Araştırma Görevlisi

Seda Göçer

Pediatric Uzmanı

İrem İyigün

Pediatric Araştırma Görevlisi

Gözdem Kaykı

Pediatric Araştırma Görevlisi

Pelin Özlem Şimşek Kiper

Pediatric Doçenti

Tuğba Alarcon Martinez

Pediatric Uzmanı

Özlem Sarıtaş Nakip

Pediatric Başasistanı

Ahmet Öktem

Pediatric Uzmanı

Melek Yaman Ortaköylü

Pediatric Araştırma Görevlisi

Yağmur Ünsal

Pediatric Başasistanı

Ayşe Mete Yeşil

Pediatric Araştırma Görevlisi

*Halen Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi'nde görevli.

Önsöz

Teknoloji ve tıp alanındaki gelişmeler bitmek bilmiyor! Bilim adamlarımız hastalıkların mekanizma ve patofizyolojisini daha da açığa çıkardıkça, duyduğumuz bu inanılmaz gelişmeler günlük hasta bakımı pratiğimize işlenmelidir. Bu kitabın editörleri ve yazarları olarak amacımız, yalnızca her gün kullandığımız geleneksel, klasik bilgileri sağlamak değil, aynı zamanda tıp öğrencileri ve uzmanlık öğrencileri için bu gelişmeleri okunaklı ve kısa ve öz bir metin halinde sunmaktır.

Bu yeni baskı, en son baskıdan bu yana kaydedilen gelişmeler ile güncellenmiştir.

Ayrıca bir kez daha yazarlarımızdan bölümlerin çoğunu hem hastaların bakımı hem de yazarlık ya da servis muayeneleri sırasında başarılı olmak için gerekli bilgi ve beceriyi kazanabilmeniz için yazmalarını istedik.

Pediatric alanına yönelmiş olan binlerce kişinin yanında önümüzdeki yıllarda pediatri bakımı verecek olan yeni kişilerin bu yolculuğunun bir parçası olmaktan gurur duyuyoruz.

Karen J. Marcdante, MD
Robert M. Kliegman, MD

Çeviri Editörünün Önsözü

Bugüne kadar çok sayıda genel pediatri kitabının Türkçeye kazandırılmaları için Çeviri Editörü olarak çalıştım: “*Rudolph’s Fundamentals of Pediatrics, 2002*” (Ankara: Güneş Kitabevi, 2002), “*Pediatric Pearls: The Handbook of Practical Pediatrics, 2002*” (Ankara: Güneş Kitabevi, 2004), “*Osborn’s Pediatrics, 2007*” (2026 sayfa; Ankara: Güneş Kitabevi, 2007), “*Pocket Essentials of Paediatrics, 2006*” (Ankara: Güneş Kitabevi, 2007), “*Tutorials in Paediatric Differential Diagnosis, 2005*” (Ankara: Güneş Kitabevi, 2008), “*First Aid for the Pediatric Board, 2011*” (Ankara: Güneş Kitabevi, 2011), “*Rudolph’s Pediatrics, 2011*” (2488 sayfa; Ankara: Güneş Kitabevi, 2013), Schwartz: The 5-Minute Pediatric Consult, 2012 (Ankara: Güneş Kitabevi, 2015). Sunduğumuz bu kitap ise pediatri kitapları arasında tanınanı: “*Nelson Essentials of Pediatrics, 2015*”

“*Nelson Essentials of Pediatrics*”; “*Nelson Textbook of Pediatrics*”in özünü yansıtan, tıp öğrencileri, pediatri asistanları, pediatri uzmanları, aile hekimleri ve pratisyen hekimlerin yararlanabilecekleri bir kitap. Kitaba adını veren Waldo E. (Bill) Nelson (1898-1997) Ohio Eyaleti’ndeki McLure köyünde doğdu. Bir süre Wil-

lys-Overland Otomotiv Şirketi’nde çalıştıktan sonra hekim olmaya karar verdi. 1926’da Cincinnati Üniversitesi Tıp Okulu’ndan mezun oldu. 1929’da Cincinnati Çocuk Hastanesi’ne geçti. 1940’da Philadelphia’ya giderek Temple Üniversitesi pediatri bölüm başkanlığına geçti ve bu görevde 1964’e kadar kaldı. Aynı şehirdeki St. Christopher Hastanesi’nde 1947 ile 1964 arasında tıbbi direktör olarak çalıştı. John Price Crozer Griffith’in (1856-1941) 1919’da yazdığı “*The Disease of Infants and Children*” adlı kitabı 1941’de Albert Graeme Mitchell (1889-1941) ile birlikte “*Griffith and Mitchell’s Pediatrics*” olarak yayınlandı. Bu kitap 1941’den itibaren “*Mitchell and Nelson’s Pediatrics*”, 1954’de itibaren “*Waldo E. Nelson’s Pediatrics*” yayınlanmaya başlandı. 1984’de “*Nelson’s Pediatrics*”in editörlüğünü Richard Behrman üstlendi. Bunun dışında 1959-1978 yıllarında “*The Journal of Pediatrics*”in editörlüğünü yaptı.

“*Nelson Pediatrinin Temelleri*” adıyla Türkçeye kazandırılan bu kitabın çevirisine katılan bütün arkadaşlarıma teşekkür ediyor, beğeninize sunuyorum.

Murat Yurdakök

Teşekkür

James Merritt ve Jennifer Shreiner'ın ayrıntıya olan dikkati ve yardımı olmadan editörler asla bu kitabı yayınlamazlardı. Ayrıca bu yeni baskıyı yaratmamıza yardım eden, ilham veren, düzenleyen ve süreci gözden geçiren Carolyn Redman olmadan başaramazdık.

İçindekiler

KISIM

1

Pediatric Mesleği 1

Karen J. Marcante ve Benjamin S. Siegel
Çeviri: Özlem Şatırer

- Bölüm 1 NÜFUS VE KÜLTÜR: TOPLUMDA ÇOCUK BAKIMI 1
- Bölüm 2 PROFESYONELLİK 4
- Bölüm 3 ETİK VE YASAL KONULAR 5
- Bölüm 4 PALYATİF BAKIM VE HAYATIN SONLANMASI KONULARI 7

KISIM

2

Büyüme ve Gelişme 10

David A. Levine
Çeviri: Özlem Şatırer

- Bölüm 5 NORMAL BÜYÜME 10
- Bölüm 6 BÜYÜME BOZUKLUKLARI 12
- Bölüm 7 NORMAL GELİŞİM 13
- Bölüm 8 GELİŞİM BOZUKLUKLARI 15
- Bölüm 9 SAĞLIKLI ÇOCUĞUN DEĞERLENDİRİLMESİ 20
- Bölüm 10 ÖZEL GEREKSİNİMLERİ OLAN ÇOCUĞUN DEĞERLENDİRİLMESİ 26

KISIM

3

Davranış Bozuklukları 37

Sheila Gahagan, Yi Hui Liu ve Scott J. Brown
Çeviri: Yağmur Ünsal

- Bölüm 11 AĞLAMA VE KOLİK AĞRI 37
- Bölüm 12 ÖFKE KRİZLERİ 39
- Bölüm 13 DİKKAT EKSİKLİĞİ/ HİPERAKTİVİTE BOZUKLUĞU 41
- Bölüm 14 BOŞALTIM KONTROLÜNÜN SAĞLANMASI 43
- Bölüm 15 NORMAL UYKU VE PEDIATRİK UYKU BOZUKLUKLARI 47

KISIM

4

Psikiyatrik Bozukluklar 51

Russell Scheffer ve Aveekshit Tripathi
Çeviri: Işıl İnan Erdoğan

- Bölüm 16 SOMATOFORM BOZUKLUKLAR, YAPAY BOZUKLUKLAR VE TEMARUZ 51
- Bölüm 17 ANKSİYETE VE FOBİLER 55
- Bölüm 18 DEPRESYON VE BİPOLAR BOZUKLUKLAR 59

Bölüm 19 OBSESİF-KOMPULSİF
BOZUKLUK 62

Bölüm 20 YAYGIN GELİŞİMSEL
BOZUKLUKLAR VE
PSİKOZLAR 63

KISIM 5

Psikososyal Durumlar 67

Cindy W. Christian ve Nathan J. Blum
Çeviri: Yağmur Bayındır

Bölüm 21 BÜYÜME GERİLİĞİ 67

Bölüm 22 ÇOCUK İSTİSMARI VE
İHMALİ 70

Bölüm 23 HOMOSEKSÜELLİK VE
CİNSEL KİMLİK 75

Bölüm 24 AİLE YAPISI VE
FONKSİYONLARI 76

Bölüm 25 ŞİDDET 79

Bölüm 26 BOŞANMA, AYRILIK,
ANNE-BABA KAYBI 82

KISIM 6

Pediyatrik Beslenme ve Beslenme Bozuklukları 86

April O. Buchanan ve Maria L. Marquez
Çeviri: İrem İyigün

Bölüm 27 NORMAL BEBEĞİN
BESLENMESİ 86

Bölüm 28 NORMAL ÇOCUK VE
ADÖLESANIN DİYETİ 89

Bölüm 29 OBEZİTE 90

Bölüm 30 PEDİYATRİK BESLENME
YETERSİZLİĞİ 93

Bölüm 31 VİTAMİN VE MİNERAL
EKSİKLİKLERİ 96

KISIM 7

Sıvı ve Elektrolit 106

Larry A. Greenbaum ve Raed Bou-Matar
Çeviri: Yağmur Ünsal

Bölüm 32 İDAME SIVI TEDAVİSİ 106

Bölüm 33 DEHİDRATASYON VE YERİNE
KOYMA TEDAVİSİ 107

Bölüm 34 PARENTERAL BESLENME 111

Bölüm 35 SODYUM BOZUKLUKLARI 112

Bölüm 36 POTASYUM BOZUKLUKLARI 116

Bölüm 37 ASİT-BAZ BOZUKLUKLARI 119

KISIM 8

Akut Hasta veya Yaralı Çocuk 124

K. Jane Lee
Çeviri: Ayşe Mete Yeşil

Bölüm 38 DEĞERLENDİRME VE
RESUSİTASYON 124

Bölüm 39 SOLUNUM YETMEZLİĞİ 128

Bölüm 40 ŞOK 129

Bölüm 41 YARALANMA ÖNLENMESİ 133

Bölüm 42 MAJOR TRAVMA 133

Bölüm 43 BOĞULMA 136

Bölüm 44 YANIK 137

Bölüm 45 ZEHİRLENME 139

Bölüm 46 SEDASYON VE ANALJEZİ 144

KISIM 9

İnsan Genetiği ve Dismorfoloji 146

Paul A. Levy ve Robert W. Marion
Çeviri: Pelin Özlem Şimşek Kiper

Bölüm 47 KALITIM ŞEKİLLERİ 146

Bölüm 48 GENETİK
DEĞERLENDİRME 154

Bölüm 49 KROMOZOM
HASTALIKLARI 156

Bölüm 50 DİSMORFİK ÇOCUĞA
YAKLAŞIM 160

KISIM 10

Metabolik Bozukluklar 164

David Dimmock

Çeviri: Ahmet Öktem

Bölüm 51 METABOLİK
DEĞERLENDİRME 164

Bölüm 52 KARBONHİDRAT
BOZUKLUKLARI 172

Bölüm 53 AMİNOASİT
BOZUKLUKLARI 174

Bölüm 54 ORGANİK ASİT
BOZUKLUKLARI 177

Bölüm 55 YAĞ METABOLİK
BOZUKLUKLARI 179

Bölüm 56 LİZOZOMAL VE
PEROKSİZOMAL
BOZUKLUKLAR 180

Bölüm 57 MİTOKONDRIYAL
BOZUKLUKLAR 183

KISIM 11

Fetal ve Neonatal Hastalıklar 186

Clarence W. Gowen, Jr.

Çeviri: Hasan Tolga Çelik

Bölüm 58 ANNE, FETUS VE
YENİDOĞANIN
DEĞERLENDİRİLMESİ 186

Bölüm 59 YENİDOĞANI ETKİLEYEN
ANNE HASTALIKLARI 204

Bölüm 60 FETUS HASTALIKLARI 208

Bölüm 61 YENİDOĞANIN SOLUNUM
HASTALIKLARI 209

Bölüm 62 ANEMİ VE
HİPERBİLİRÜBİNEMİ 216

Bölüm 63 NEKROTİZAN
ENTEROKOLİT 223

Bölüm 64 HİPOKSİK-İSKEMİK
ENSEFALOPATİ,
İNTRAKRANİYAL KANAMA
VE NÖBETLER 224

Bölüm 65 SEPSİS VE MENENJİT 227

Bölüm 66 KONJENİTAL
ENFEKSİYONLAR 229

KISIM 12

Ergen Tıbbı 234

Kim Blake ve Lisa M. Allen

Çeviri: Işıl İnan Erdoğan

Bölüm 67 ERGENLERE GENEL BAKIŞ VE
DEĞERLENDİRME 234

Bölüm 68 SAĞLIKLI ERGEN BAKIMI 240

Bölüm 69 ERGEN JİNEKOLOJİSİ 242

Bölüm 70 YEME BOZUKLUKLARI 248

Bölüm 71 MADDE İSTİSMARI 250

KISIM 13

İmmünoloji 252

James W. Verbsky

Çeviri: Deniz Çağdaş Ayvaz, Saliha Esenboğa

Bölüm 72 İMMÜN SİSTEMİN
DEĞERLENDİRİLMESİ 252

Bölüm 73 LENFOSİT
BOZUKLUKLARI 256

Bölüm 74 NÖTROFİL
BOZUKLUKLARI 263

Bölüm 75 KOMPLEMAN SİSTEMİ 266

Bölüm 76 HEMATOPOETİK KÖK
HÜCRE NAKLİ 269

KISIM
14**Alerji 271**

Asriani M. Chiu

Çeviri: Hatice Ceren Akyüz

- Bölüm 77 DEĞERLENDİRME 271
- Bölüm 78 ASTIM 273
- Bölüm 79 ALERJİK RİNİT 282
- Bölüm 80 ATOPİK DERMATİT 285
- Bölüm 81 ÜRTİKER, ANJİOÖDEM VE ANAFLAKSİ 288
- Bölüm 82 SERUM HASTALIĞI 292
- Bölüm 83 BÖCEK ALERJİLERİ 293
- Bölüm 84 BESİNLERE KARŞI ADVERS REAKSİYONLAR 294
- Bölüm 85 İLAÇ REAKSİYONLARI 296

KISIM
15**Çocukluk Çağının Romatizmal Hastalıkları 299**

Hilary M. Haftel

Çeviri: Pelin Esmeray

- Bölüm 86 DEĞERLENDİRME 299
- Bölüm 87 HENOCH-SCHÖNLEIN PURPURA 301
- Bölüm 88 KAWASAKI HASTALIĞI 303
- Bölüm 89 JUVENİL İDİOPATİK ARTRİT 305
- Bölüm 90 SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATOZUS 309
- Bölüm 91 JUVENİL DERMATOMİYOZİT 311
- Bölüm 92 KAS-İSKELET AĞRI SENDROMLARI 312

KISIM
16**Enfeksiyon Hastalıkları 315**

Matthew P. Kronman ve Sherilyn Smith

Çeviri: Melda Çelik

- Bölüm 93 DEĞERLENDİRME 315
- Bölüm 94 BAĞIŞIKLAMA VE KORUNMA 317
- Bölüm 95 ANTİ-ENFEKTİF TEDAVİ 323
- Bölüm 96 ODAĞI OLMAYAN ATEŞ 324
- Bölüm 97 ATEŞ VE DÖKÜNTÜ İLE TANIMLANAN ENFEKSİYONLAR 329
- Bölüm 98 CİLT ENFEKSİYONLARI 335
- Bölüm 99 LENFADENOPATİ 338
- Bölüm 100 MENENJİT 342
- Bölüm 101 ENSEFALİT 344
- Bölüm 102 SOĞUK ALGINLIĞI 346
- Bölüm 103 FARENJİT 347
- Bölüm 104 SİNÜZİT 350
- Bölüm 105 OTİTİS MEDIA 351
- Bölüm 106 OTİTİS EKSTERNA 353
- Bölüm 107 KRUP (LARİNGOTRA-KEOBRONŞİT) 354
- Bölüm 108 BOĞMACA 356
- Bölüm 109 BRONŞİYOLİT 357
- Bölüm 110 PNÖMONİ 358
- Bölüm 111 ENFEKTİF ENDOKARDİT 364
- Bölüm 112 AKUT GASTROENTERİT 366
- Bölüm 113 VİRAL HEPATİT 369
- Bölüm 114 İDRAR YOLU ENFEKSİYONU 372

Bölüm 115	VULVOVAJİNİT	374
Bölüm 116	CİNSEL YOLLA BULAŞAN ENFEKSİYONLAR	376
Bölüm 117	OSTEOMİYELİT	381
Bölüm 118	ENFEKSİYÖZ ARTRİT	384
Bölüm 119	GÖZ ENFEKSİYONLARI	386
Bölüm 120	İMMÜN YETMEZLİKLİ BİREYDE ENFEKSİYON	390
Bölüm 121	TIBBİ CİHAZLARLA İLİŞKİLİ ENFEKSİYONLAR	394
Bölüm 122	ZOONOZLAR	396
Bölüm 123	PARAZİTİK HASTALIKLAR	402
Bölüm 124	TÜBERKÜLOZ	407
Bölüm 125	HIV VE AIDS	412

KISIM 17

Sindirim Sistemi 417

Warren P. Bishop ve Dawn R. Ebach
Çeviri: Özlem Sarıtaş Nakip

Bölüm 126	DEĞERLENDİRME	417
Bölüm 127	AĞIZ BOŞLUĞU	429
Bölüm 128	ÖSEFAGUS VE MİDE	430
Bölüm 129	BAĞIRSAK SİSTEMİ	437
Bölüm 130	KARACİĞER HASTALIKLARI	444
Bölüm 131	PANKREATİK HASTALIKLAR	450
Bölüm 132	PERİTONİT	453

KISIM 18

Solunum Sistemi 455

Thida Ong, Amanda Striegl, and Susan G. Marshall
Çeviri: Seda Göçer

Bölüm 133	SOLUNUM SİSTEMİ DEĞERLENDİRİLMESİ	455
-----------	-----------------------------------	-----

Bölüm 134	SOLUNUM SİSTEMİ	461
Bölüm 135	ÜST HAVA YOLU TIKANIKLIĞI	464
Bölüm 136	ALT HAVAYOLU, PARANKİMAL VE PULMONER DAMAR HASTALIKLARI	469
Bölüm 137	KİSTİK FİBROZİS	475
Bölüm 138	GÖĞÜS DUVARI VE PLEVRA	478

KISIM 19

Kardiyovasküler Sistem 481

Daniel S. Schneider
Çeviri: Emre Göçer

Bölüm 139	KARDİYOVASKÜLER SİSTEM DEĞERLENDİRİLMESİ	481
Bölüm 140	SENKOP	486
Bölüm 141	GÖĞÜS AĞRISI	487
Bölüm 142	DİSRİTMİLER	488
Bölüm 143	ASİYANOTİK KONJENİTAL KALP HASTALIĞI	491
Bölüm 144	SİYANOTİK KONJENİTAL KALP HASTALIĞI	495
Bölüm 145	KALP YETMEZLİĞİ	499
Bölüm 146	ROMATİZMAL ATEŞ	501
Bölüm 147	KARDİYOMİYOPATİLER	502
Bölüm 148	PERİKARDİT	504

KISIM 20

Hematoloji 506

Julie A. Panepinto, Rowena C. Punzalan ve J. Paul Scott
Çeviri: Dicle Canoruç

Bölüm 149	DEĞERLENDİRME	506
Bölüm 150	ANEMİ	509
Bölüm 151	HEMOSTATİK BOZUKLUKLAR	523
Bölüm 152	KAN ÜRÜNÜ TEDAVİSİ	532

KISIM
21**Onkoloji 534**

Thomas W. McLean ve Marcia M. Wofford
Çeviri: Yağmur Bayındır

- Bölüm 153 ONKOLOJİK DEĞERLENDİRME 534
- Bölüm 154 KANSER TEDAVİSİNİN PRENSİPLERİ 538
- Bölüm 155 LÖSEMİ 542
- Bölüm 156 LENFOMA 544
- Bölüm 157 SANTRAL SİNİR SİSTEMİ TUMÖRLERİ 546
- Bölüm 158 NÖROBLASTOM 548
- Bölüm 159 WILMS TUMÖRÜ 550
- Bölüm 160 SARKOMLAR 551

KISIM
22**Nefroloji ve Üroloji 553**

John D. Mahan ve Hiren P. Patel
Çeviri: Gözdem Kaykı

- Bölüm 161 NEFROLOJİK VE ÜROLOJİK DEĞERLENDİRME 553
- Bölüm 162 NEFROTİK SENDROM VE PROTEİNÜRİ 556
- Bölüm 163 GLOMERÜLONEFRİT VE HEMATÜRİ 558
- Bölüm 164 HEMOLİTİK ÜREMİK SENDROM 560
- Bölüm 165 AKUT VE KRONİK BÖBREK YETMEZLİĞİ 561
- Bölüm 166 HİPERTANSİYON 563
- Bölüm 167 VEZİKOÜRETERAL REFLÜ 564
- Bölüm 168 İDRAR YOLLARININ KONJENİTAL VE GELİŞİMSEL ANORMALİLERİ 565
- Bölüm 169 DİĞER İDRAR YOLLARI VE GENİTAL HASTALIKLAR 567

KISIM
23**Endokrinoloji 570**

Paola A. Palma Sisto ve MaryKathleen Heneghan
Çeviri: Tuğba Alarcon Martinez

- Bölüm 170 ENDOKRİNOLOJİK DEĞERLENDİRME 570
- Bölüm 171 DİABETES MELLİTUS 572
- Bölüm 172 HİPOGLİSEMİ 579
- Bölüm 173 BOY KISALIĞI 583
- Bölüm 174 PUBERTE BOZUKLUKLARI 589
- Bölüm 175 TİROİD HASTALIKLARI 596
- Bölüm 176 PARATİROİD, KEMİK VE MİNERAL ENDOKRİNOLOJİSİ BOZUKLUKLARI 602
- Bölüm 177 CİNSEL GELİŞİM BOZUKLUKLARI 604
- Bölüm 178 ADRENAL BEZ DİSFONKSİYONU 607

KISIM
24**Nöroloji 612**

Jocelyn Huang Schiller ve Renée A. Shellhaas
Çeviri: Hatice Bektaş

- Bölüm 179 NÖROLOJİK DEĞERLENDİRME 612
- Bölüm 180 BAŞ AĞRISI VE MİGREN 616
- Bölüm 181 NÖBETLER (PAROKSİSMAL HASTALIKLAR) 618
- Bölüm 182 GÜÇSÜZLÜK VE HİPOTONİ 623
- Bölüm 183 ATAKSİ VE HAREKET BOZUKLUKLARI 631
- Bölüm 184 BİLİNÇ DURUMU DEĞİŞİKLİĞİ 634
- Bölüm 185 NÖRODEJENERATİF HASTALIKLAR 642

- Bölüm 186 NÖROKÜTANÖZ
HASTALIKLAR 645
- Bölüm 187 MERKEZİ SİNİR
SİSTEMİ KONJENİTAL
MALFORMASYONLARI 647

KISIM 25

Dermatoloji 650

Yvonne E. Chiu
Çeviri: İrem İyigün

- Bölüm 188 DEĞERLENDİRME 650
- Bölüm 189 AKNE 652
- Bölüm 190 ATOPIK DERMATİT 653
- Bölüm 191 KONTAKT DERMATİT 656
- Bölüm 192 SEBOREİK DERMATİT 657
- Bölüm 193 PİGMENTE LEZYONLAR 659
- Bölüm 194 VASKÜLER ANOMALİLER 661
- Bölüm 195 ERİTEMA MULTİFORME,
STEVENS-JOHNSON
SENDROMU VE TOKSİK
EPİDERMAL NEKROLİZ 662
- Bölüm 196 KUTANÖZ
ENFESTASYONLAR 664

KISIM 26

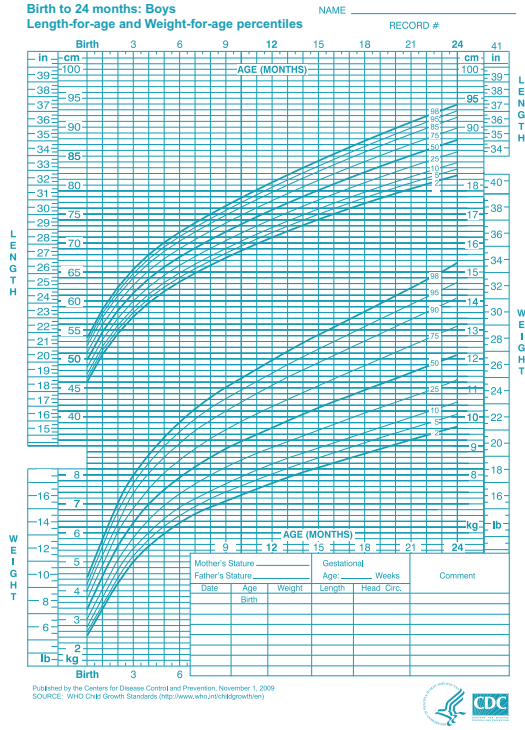
Ortopedi 667

Kevin D. Walter ve J. Channing Tassone
Çeviri: Melek Yaman Ortaköylü

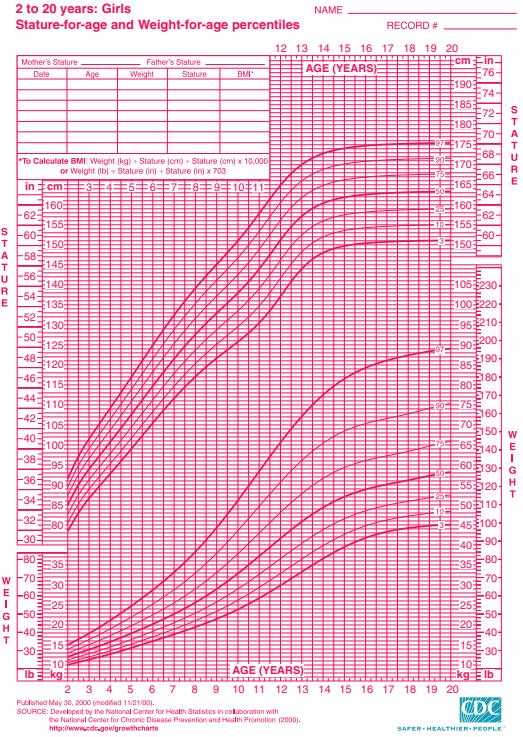
- Bölüm 197 ORTOPEDİK
DEĞERLENDİRME 667
- Bölüm 198 KIRIKLAR 670
- Bölüm 199 KALÇA 672
- Bölüm 200 ALT EKSTREMİTE VE DİZ 676
- Bölüm 201 AYAK 681
- Bölüm 202 OMURGA 684
- Bölüm 203 ÜST EKSTREMİTE 691
- Bölüm 204 BENİGN KEMİK TÜMÖRLERİ VE
KİSTİK LEZYONLAR 693

Dizin 695

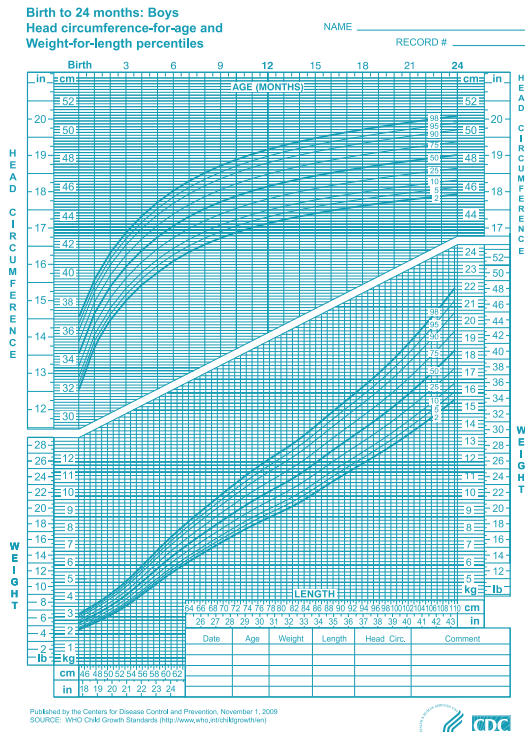
Çeviri: Özlem Sarıtaş Nakip



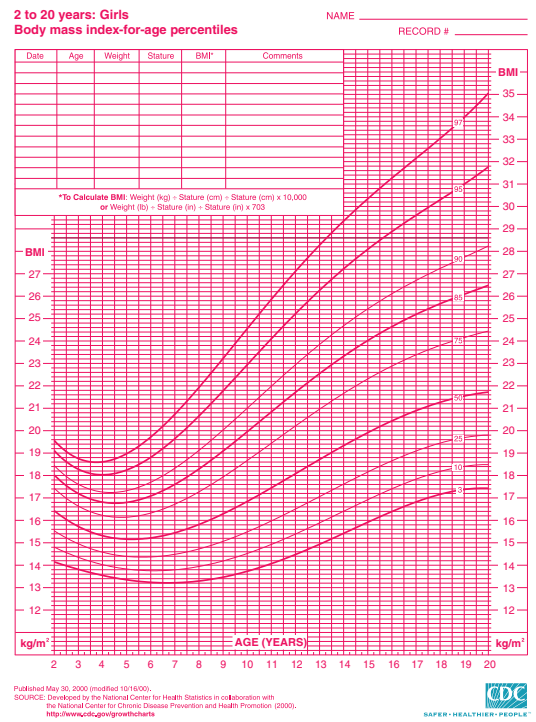
Şekil 5-1 Erkek çocuklar (0-2 yaş) için yaşa göre boy ve yaşa göre ağırlık (Centers for Disease Control and Prevention: WHO Child Growth Standards, Atlanta, Ga, 2009. Available at http://www.cdc.gov/growthcharts/who_charts.htm.)



Şekil 5-3 Kız çocuklar (0-2 yaş) için yaşa göre boy ve yaşa göre ağırlık (Centers for Disease Control and Prevention, Atlanta, Ga, 2001. Available at <http://www.cdc.gov/growthcharts>.)



Şekil 5-2 Erkek çocuklar (0-2 yaş) için yaşa göre baş çevresi ve boyya göre ağırlık persentilleri. (Centers for Disease Control and Prevention: WHO Child Growth Standards, Atlanta, Ga, 2009. Available at http://www.cdc.gov/growthcharts/who_charts.htm.)



Şekil 5-4 Kız çocuklar (0-2 yaş) için yaşa göre baş çevresi ve boyya göre ağırlık persentilleri. (Centers for Disease Control and Prevention Atlanta, Ga, 2001. Available at <http://www.cdc.gov/growthcharts>.)

Tablo 9-5 Yaşa Göre Koruyucu Yönlendirme Konular					
YAŞ	KAZA ÖNLEME	ŞİDDET ÖNLEME	UYKU POZİSYONU	BESLENME ÖNERİLERİ	İDEAL GELİŞİMİN TEŞVİK EDİLMESİ
Doğumda/ ve 3-5 günlük	Beşik güvenliği Su sıcaklığı <120°F Araba emniyet koltukları Duman algılayıcılar	Bağlanma ve annelik duygusunu değerlendirme Aile sorunlarını, destek eksikliklerini, patolojiyi tanı Beslenme konusunda annesini eğit	Sırt üstü uyut Beşik güvenliği	Sadece emzirmeye teşvik edilir En iyi ikinci seçenek olarak ticari mama	Çocuk yetiştirme becerilerini tartış Çocuk yetiştirme eğitimi için gönder
2 hafta ya da 1 aylık	Düşmeler	Yeniden değerlendir Kardeş kıskançlığını görüş Evde silah varsa değerlendir.	Uykuda sırt üstü yatır	Emzirmeyi değerlendir Teşvik etmeyi öner Sorun çözme	Doğum sonrası psikolojik sorunu tanı ve tedavi et Çocuk bakımı seçenekleri
2 aylık	Yanıklar ve sıcak sıvılar	Ateşli silah güvenliğini yeniden değerlendir	Uykuda sırt üstü yatır		Anne babanın yeterince dinlenmesi ve işe dönecek enerjiye sahip olması
4 aylık	Bebek yürüteçleri Boğulma/asfiksi	Yeniden değerlendirme	Sırt üstü yatırma	Katı gıdalara başlama	Merkezi ve periferik motor gelişimini görüş İyi davranışını öv
6 aylık	Yanıklar ve sıcak yüzeyler	Yeniden değerlendir		Durum değerlendir	Yüz verme yerine tutarlı kısıtlama İyi davranışını öv
9 aylık	Su güvenliği Ev güvenliğinin gözden geçirilmesi Yutma ve zehirlenmeler	'Disiplin ve yüz verme' üzerine anne babanın fikirlerini değerlendir		Meyve suyundan kaçın Bardakla içme pratikleri konusunda teşvike başla	Yapılamamışsa bebeğin gece uyuması konusunda destek İyi davranışını öv
12 aylık	Ateşli silah tehlikeleri Yaya güvenliği	Bedensel cezalandırma yerine mola Basının zararlarından sakınma Ateşli silah güvenliğinin gözden geçirilmesi		Tam inek sütü verilmesi (beslenmedeki bu değişikliğe bağlı kabızlık hakkında görüşme) Anemiyi değerlendir demirden zengin gıdaları görüş	Güvenli keşif Uygun ayakkabılar İyi davranışını Öv
15 aylık	Konuları gözden geçir ve değerlendir	Şiddet içermeyen cezalandırmaları (mola veya doğal sonuçlar) teşvik et		Büyümede yavaşlama ile birlikte olan az yemeyi görüş Gıda seçimi ve değişikliklerini değerlendir	Bağımsız olmaya teşvik et İyi davranışını destekle Can sıkıcı olan ancak emniyetsiz olmayan davranışları önemseme
18 aylık	Konuları gözden geçir ve değerlendir	Büyük kusurlarda disiplini sınırlı tut (süt dökme) Disiplinde istikrarlı annesinin		Gıda seçimleri, porsiyonlar, 'titz' besleyicileri görüş	Tuvalet eğitimine hazırlama İyi davranışını destekle
2 yaş	Düşmeler, oyun aletleri	Çocukta herhangi bir saldırgan davranış değerlendir ve görüş		Vücut oranlarını değerlendir ve az yağlı sütü düşün Aile kolesterolünü ve ateroskleroz riskini değerlendir	Tuvalet eğitimi ve direnç
3 yaş	Konuları gözden geçir ve değerlendir	Özellikle basın zararlarından korumayı gözden geçir		İdeal yeme ve gıda piramidini görüş Sağlıklı atıştırmalar	Çocuğa oku Diğer çocuklarla sosyalleştirme Mümkünse Head Start programı
4 yaş	Emniyet kemeri yerine emniyet koltukları			Sağlıklı atıştırmalar	Çocuğa okumak Head Start veya Pre-K seçenekleri
5 yaş	Bisiklet güvenliği Su havuzu güvenliği	Tutarlı, açıkça tanımlanmış aile kuralları ve sonuçlarının gelişimi Basın zararlarından sakınılması		Anemi yönünden değerlendir Demirden zengin gıdaları görüş	Okul Urallarının desteklenmesi Çocuğa oku Kütüphane kartı Evde küçük işler
6 yaş	Yangın güvenliği	Tutarlı disiplini destekle Şiddet içermeyen yöntemleri teşvik et Aile içi şiddeti değerlendir Basın zararlarından sakınılması		İçeriği değerlendir özel öneriler yap	Okul konularını desteklenmesi Okul sonrası programları Küçük işlerde sorumluluk verme (ve zorunlu)

ma sık ya da devamlı olabilir. İleri sorgulamada klinisyen çocuğun arada sırada tualeti tıkayacak kadar yüksek miktarda dışkıladığını öğrenir. 3 yaşından küçük çocuklar çoğunlukla ağırlı dışkılama, impaksiyon veya dışkı tutma ile başvururlar. Öykü, gastrointestinal, endokrin, nörolojik bozukluklar için sistemlerin sorgulanmasını ve tam gelişimsel ve psikososyal hikayeyi de içermelidir.

Fekal impaksiyon ilk başvuruda %50 hastada kaın muayenesinde hissedilir. Katı dışkı ile dolu rektum çok büyük oranda fekal impaksiyonu telkin eder. Rektal muayene sfinkter tonusunun ve rektum büyüklüğünün değerlendirilmesini sağlar. Anal yerleşimin değerlendirilmesi ve anal fissür varlığı etiyojolojiyi ve hastalığın ağırlığının belirlenmesinde yardımcıdır. Alt ekstremité refleksleri, anal refleks ve cremasterik reflekslerin değerlendirmesini de içeren nörolojik muayene altta yatan spinal kord anomalilerini de ortaya çıkarabilir.

Direkt karın grafisi gerekli değildir. Aileye kolondaki genişlemenin ve fekal impaksiyonun gösterilmesi için faydalı olabilir. Baryumlu grafiler ve rektal biyopsi sadece öykü ve fizik muayene bulguları altta yatan organik bir neden olduğunu düşündürdüğünde endikedir (bkz. Bölüm 129). Benzer şekilde her ne kadar hipotiroidizm gibi endokrin sebepler de kronik kabızlığa neden olsa da öykü ve fizik muayene bulguları böyle bir durumu akla getirmedikçe laboratuvar incelemeleri endike değildir.

Ayırıcı Tanı

Fonksiyonel kabızlık ve dışkı kaçırmının ayırıcı tanısı kabızlığın organik nedenlerini (örn. nörojenik, anatomik, endokrin, gastrointetinal ve farmakolojik) içerir. Kronik kabızlığı olan ve dışkı kaçıran, mekonyum geçişi geciken, rektumu boş olan ve sfinkter tonusu artmış olan bir çocukta Hirschsprung hastalığı (bkz. Bölüm 129) olabilir. Kronik kabızlık spinal kord tümörü, ya da tethered kord gibi spinal kord anomalilerinin başvurdaki bulgusu olabilir. Değişen alt ekstremité refleksleri, anal tonusun olmaması, sakral bölgede kullanma ya da sakral sinüs gibi fizik muayene bulguları bu anomalilerin bir göstergesi olabilir. Tipik olarak büyüme geriliği ve bradikardi ile birlikte görülen hipotiroidizmin başvuru anındaki bulgusu kronik kabızlık olabilir. Anal stenoz kabızlığa neden olabilir. Opiyat, fenotiyazin, antidepresan ve antikolinerjik kullanımı kronik kabızlığa neden olabilir. Mental retardasyon ve otizm gibi gelişimsel problemler kronik kabızlık ile ilişkili olabilir.

Tedavi

Tedavi, aile ve çocuğun kronik kabızlık ve dışkı kaçırmı konusunda durumun kronik doğası ve uygun olarak ele alındığındaki iyi prognozu vurgulanarak eğitilmesi ve aydınlatılması ile başlar. Çocuğa ve aileye kabızlık ve dışkı kaçırmının fizyolojik temelini açıklamak suçlamayı azaltır ve kooperasyonu sağlar. Eğitim uzun dönem tedavi planına uyumu artırır (Tablo 14-1). Fonksiyonel kabızlığı olan çocukların yarısı ila üçte ikisi tamamen iyileşir ve ilaç tedavisi gereksinimi kalmaz. Tanı ve tedavi başlangıcı için çocuk ne kadar küçükse başarı oranı daha yüksektir. Tedavi davranış ve laksatif tedavisinin kombinasyonu ile olur. Başarılı tedavi için 6-24 ay süre gereklidir. Sonraki adım yeterli kolon temizliği ve fekal impaksiyondan arındırmadır. Temizlik yöntemleri

Tablo 14-1 Kronik kabızlık ve Dışkı Kaçırmı ile İlgili Eğitim

Kabızlık çocukların %16 ila %37'sini etkiler
Çocukların %1-4'ünde fonksiyonel kabızlık ve dışkı kaçırmı vardır.
Fonksiyonel kabızlık dışkı kaçırmı olsun ya da olmasın bazı faktörlerin birlikte bulunması ile yaşamın erken dönemlerinde başlar
Rahatsız ya da ağırlı dışkılama
Rahatsızlığı engellemek için dışkı tutma
Kabızlık yapan yiyeceklerin diyetle dahil edilmesi, lif ve sıvı içeriği düşük olan gıda alımı*
Kabızlık yapan ilaçların kullanımı
Gelişimsel özellikler-otonominin artışı; tualete gidilmemesi
Muhtemel genetik faktörler-kolon geçişinin yavaş olması
Kronik impaksiyon varlığında rektumda meydana gelen fizyolojik değişiklikler çocuğun dışkı kontrolünü azaltır.
Rektum dilatasyonu standard dışkı hacmine karşı azalmış duyu hissine neden olur.
Rektal kas yapısı ve gücünün rehabilitasyonu aylar sürebilir.
Bu zamana kadar dilate rektal kaslar etkili dışkılamayı sağlayamayabilir.
Anal sfinkterin paraadoksik kasılması defekasyon hissi geldiğinde başlayabilir; bu defekasyon sırasında boşaltımın tam yapılamamasına neden olabilir.
Pek çok çocuk koku akomodasyonu nedeniyle dışkı kaçırmı kazalarını fark etmez.
Başvuruda kendine güvenin az olması ya da davranış problemleri siktir.
Bu durum çoğu hastada kabızlık ve dışkı kaçırmı konusundaki eğitim ve tedavi ile düzelir.
Fonksiyonel kabızlığın etkili ele alınması aile/çocuğun kararlı olarak tedaviye bağlı kalmasını gerektirir.
Çocuk ve ailenin tedaviye uyumu çocuğun başarısı için bir öngörü sağlayabilir.

*Erişkin tipi diyetle (azalmış sıvı alımı, sürekli yüksek süt ürünlerinin alımı, seçici yeme düzeni) geçişin ortak özellikleri bu dönemi kabızlık problemlerinin gelişimi için riskli bir dönem haline getirir.

sadece lavman ya da lavman, supozituvlar ya da oral laksatif tedavilerinin kombinasyonunu içerir. Oral yüksek doz mineral yağı kullanımı bağırsak temizliği için daha yavaş bir yöntemdir. Bağırsak temizliğinde kullanılacak yöntem çocuğun yaşına, ailenin tercihi ve klinisyenin o yöntem ile deneyimlerine bağlıdır. Yöntemler ve yan etkileri Tablo 14-2'de özetlenmiştir. Çocuk ve aile bağırsak temizliği yönteminin belirlenmesi sürecine dahil edilmelidir. Lavman kullanımı çok girişimsel olacağı, oral ilaç kullanımı hoş gitmeyebileceği için çocuğun seçim yapmasına izin vermek ve her türlü işbirliği belirtisini de övmek önemlidir.

Davranış tedavisi kronik kabızlık ve dışkı kaçırmı tedavisinde esastır. Çocuk ve aileden dışkı çıkarımının takip edilmesi ve bunun belgelenmesi istenir. Hastalara düzenli olarak günde 3-4 kez 5-10 dakika tualete oturması söylenir. Ço-

Tablo 17-2 Panik Bozukluğu Tanısı için Kriterler

A. (1) ve (2)'nin her ikisi
1. Tekrarlayan beklenmedik panik ataklar
2. En az bir atak aşağıdakilerden bir ya da daha fazlasını ≥ 1 ay süreyle takip etmeli:
a. Ek ataklar olacağıyla ilgili devamlı endişe duymak
b. Atak ya da sonuçlarıyla ilgili çıkarımlar hakkında endişelenme (ör., kontrolünü kaybetme, kalp krizi geçirme, "delirme")
B. Agorafobi varlığı
C. Panik ataklar madde, suistimal, ilaç kullanma ya da genel bir tıbbi durumun (ör., hipertiroidizm) direkt psikolojik etkilerine bağlı değildir.
D. Panik ataklar sosyal fobi, spesifik fobi, obsesif-kompulsif bozukluk, travma sonrası stres bozukluğu ya da ayrılık anksiyete bozukluğu gibi başka bir ruhsal bozuklukla daha iyi açıklanamaz.

Tablo 17-3 Panik Atak Tanısı için Kriterler

Aşağıdaki belirtilerden dört ya da daha fazlasının ansızın geliştiği ve 10 dakika içinde zirveye ulaştığı şiddetli korku ve rahatsızlık dönemi:
Çarpıntı, kalp sıkışması ya da kalp hızında artış
Terleme
Titreme ve sallanma
Nefes darlığı ve boğulma hissi
Tıkanma hissi
Göğüs ağrısı ya da rahatsızlığı
Bulantı ya da abdominal rahatsızlık
Sersem, sarsak ya da bayılacak gibi hissetmek
Çevreye (gerçek dışı hissetme) ve kendine yabancılaşma (kendinden kopmak)
Kontrolünü kaybetme ve delirme korkusu
Paresteziler (uyuşma ve karıncalanma hissi)
Ürperme ve ateş basmaları

17-4). Kaygı aşağıdaki belirtilerin en az üçü ile ilişkili olmalıdır: huzursuzluk, odaklanma güçlüğü, çabuk öfkelenme, kas gerginliği ve uyku güçlüğü. Sarsıklık, titreme ve miyaljiler gibi kaygının fiziksel belirtileri sıklıkla mevcuttur. Gastrointestinal belirtiler (bulantı, kusma, ishal) ve otonomik belirtiler (taşikardi, nefes darlığı) sıklıkla eşlik eder. Çocuk ve ergenlerde otonomik uyarılmanın spesifik belirtileri daha az belirgindir ve belirtiler sıklıkla okul performansı ve sporlarla ilişkilidir. YAB olan çocuklar fazlasıyla içine kapanık, davranışsal engellenme gösteren, özgüveni düşük olan ve diğer anksiyete bozukluğu hastalarına oranla daha çok uyku bozukluğu yaşayan kişilerdir. Kişinin kendisiyle (umutsuzluk, acizlik, değersizlik, intihar düşüncesi) olduğu kadar ilişkileri (utanma, öz farkındalık) ve bunla ilgili kaygıları hakkında olumsuz kavramaları içselleştirme belirtilerini ortaya çıkarmak amacıyla özen gösterilmelidir. Yemek yeme, kilo, enerji ve ilgi alanlarıyla ilgili soruşturma da duygudurum bozukluğunun elimine etmek amacıyla yapılmalıdır.

Travma sonrası stres bozukluğu (TSSB) gerçek ölüm ya da ölüm tehdidi ya da ciddi hasarın mümkün olduğu travmatik bir olayın tekrar yaşanması ile karakterizedir. Tekrar yaşamaya travmayı hatırlatan uyaranlardan sakınma ve otonomik

Tablo 17-4 Yaygın Anksiyete Bozukluğu Tanısı için Kriterler

A. En az altı aylık bir sürenin çoğu gününde birtakım olaylar ya da etkinliklerle ilgili aşırı bir kaygı ve endişe (kaygılı beklenti)
B. Kişi, endişelerini denetim altına almakta güçlük çeker.
C. Kaygı ve endişe aşağıdaki altı belirtiden üçü ya da daha çoğu ile ilişkilidir (en azından kimi belirtiler son altı ayın çoğu gününde bulunmuştur). Not: Çocuklarda sadece bir belirti gereklidir.
1. Huzursuzluk ya da gergin ya da sürekli diken üzerinde olma.
2. Kolay yorulma.
3. Odaklanmada güçlük çekme ya da zihin boşalması.
4. Çabuk öfkelenme.
5. Kas gerginliği.
6. Uyku bozukluğu (uykuya dalmakta ya da uykuyu sürdürmekte güçlük çekme ya da dinlendirmeyen, doyurucu olmayan bir uyku uyuma).
D. Kaygı ve endişenin odak noktası bir bozukluğun (ör., panik bozukluğu, sosyal fobi, obsesif-kompulsif bozukluk, ayrılık anksiyete bozukluğu, anoreksiya nervroza, somatizasyon bozukluğu, hipokondriasis) özellikleri ile sınırlı tutulamaz ve kaygı ve endişeler travma sonrası stres bozukluğu sırasında özellikle görülmez.
E. Kaygı, endişe ya da bedensel belirtiler sosyal, mesleki ya da diğer önemli işlevsel alanlarda klinik açıdan belirgin sıkıntı ya da bozulmaya yol açar.
F. Bu bozukluk, bir maddenin ya da tıbbi bir durumun (ör., hipertiroidizm) direkt fizyolojik etkilerine bağlanamaz ve duygudurum bozukluğu, psikotik bozukluk ya da yaygın gelişim bozukluğu sırasında özellikle görülmez.

aşırı uyarılma eşlik etmektedir (Tablo 17-5). Travmatik olayın tipi, şiddeti, süresi ve yakınlığı TSSB'nin olası göstergeleridir. Prezantasyon sıklıkla çocuğun yaş grubuna bağlıdır. Konuşma öncesi dönemde davranışta değişiklik görülür: regrese ilgi meraklısı davranış, artmış saldırganlık, çevreyi keşfetmeye karşı isteksizlik, beslenmede ve uyku davranışlarında değişim, çocuğun zor yatıştırılması. Okul öncesi dönem çocuklar sinirlilik, üzüntü ve heyecan gibi hızlı değişen duygusal durumlar sergileyebilirler ve oyunun travmatik olayla ilişkili kompulsif yeniden sahneleme etkisi olabilir. Geriye dönüşlerin (flashback) erişkinlerde görülen aniden araya giren olaylara göre daha çok hayal görme şeklinde olması ve kısıtlanma ve hissizleşme şikayetlerinin daha az görülmesi dışında sonradan semptomatoloji erişkin TSSB için daha tipiktir.

Kişinin travmatik olayı tekrar yaşadığı *geriye dönüş (flashback)* olarak adlandırılan dissosiyatif durumlar birkaç saniyeden saatlere uzayabilir. Çocuklarda travmayı tekrar yaşamaya travmaya spesifik olmayabilir (ör., rüyasında canavarlar görmek). Ergenlerde istenmeyen görsel imge beklentisi asabi duygudurum, sinirlilik ve istemli uyku yoksunluğu riskini artırır. Asıl travmanın hatırlatıcıları ile karşılaşıldığında uykuya dalma ve uyumada zorlanma, aşırı uyanıklılık, abartılı irkilme tepkisi, sinirlilik, öfke atakları ve konsantrasyonda zorlanma gibi kaygının fiziksel işaretleri ve artmış uyarılma görülür.

Tipik olarak akut stres bozukluğu travmadan hemen sonra görülür. Altı haftada belirtilerde düzelme olmazsa kronik TSSB riski artar ve daha yüksek premorbid seviyede kaygı ve depresyon görülür. TSSB belirtilerin ifadesinde gecikme

lu dışkısı olan çocuklarda kültür, yumurta ve parazitler için dışkı örneği alınır. Çocuğun yenidoğan taramasının gözden geçirilmesi gerekmektedir. Mümkünse beslenme sırasında gözlem ve ev ziyareti ile beslenme problemlerinin, yemek tercihlerinin, yemek zamanındaki dikkat dağınıklarının, anormal veya olumsuz ebeveyn-çocuk etkileşimlerinin ve ev ortamının değerlendirilmesi sağlanabilir.

TEDAVİ

Tedavi, çocuğun besin ihtiyaçlarına ve ailenin sosyal sorunların yönelik olmalıdır. Başlangıç tedavisi aileyi tedavi planına dahil ederek çocuğun nutrisyonel ve tıbbi yönetimine odaklanmalıdır. Yetersiz beslenmiş çocukların ebeveynleri BG tanısının konulmasıyla kendilerini suçlu ve korkmuş hissedebilir. Ebeveynler çocuklarının ihtiyaçlarına odaklanamayacak kadar depresyonda ve işlev kaybı içinde olabilir; malnutrisyona katkı sağlayan psikososyal ve ailesel faktörleri fark edemeyebilirler. Bu sorunların tedavinin başarısı üzerinde büyük etkileri vardır ve ele alınmalıdır.

Nedeni kolaylıkla belirlenen hafif malnutrisyonu olan çocuklar ilk basamak sağlık hizmeti veren hekimler ve aile tarafından takip edilebilir. Daha zor vakalarda, pediatrist, diyetisyen, gelişim uzmanı, hemşire ve sosyal hizmet çalışanından oluşan multidisipliner bir takım BG olan çocuğun beslenmesinin düzelmesine katkıda bulunabilir. Ağır malnutrisyonu olan çocuklar, altta yatan hastalığın değerlendirmesi ve tedavisi için hospitalizasyon gerekenler, veya yanlış tedavi nedeniyle güvenliği tehlikede olan hastalar yatırılarak izlenmelidir. Ayaktan hasta takibi başarısız olmadıkça ve sosyal şartlar ayaktan takip açısından uygunsuz olmadıkça kilo alımını artırmak veya takip etmek için çocukları hastaneye yatırmak önerilmemektedir.

Beslenme yönetimi, etiyolojiden bağımsız olarak, tedavinin temel taşıdır. BG olan çocukların yaşlarına uygun büyümeyi yakalamaları için kalori ve protein alımları normalin 1,5 katından fazla olmalıdır. Anoreksik ve yemek seçen çocuklar hacim olarak bu miktarı tüketemeyebilir ve kalorisi yoğun besinlere ihtiyaç duyarlar. Mama ile beslenen bebeklerde, mamanın konsantrasyonu uygun şekilde ayarlanmalıdır (Tablo 21-3). Daha büyük çocuklarda diyetle ilgili değişiklikler sevilen yiyeceklerle tereyağı, yağ, krema, yer fıstığı yağı ekleyerek kalori yoğunluğunun artırılması veya diğer yüksek-kalorili yiyeceklerin tüketilmesini içermelidir. Bu çocuklarda yüksek-kalorili oral takviyeler (30 kal/oz) iyi tolere edilmektedir. Bazı vakalarda, özel karbonhidrat, yağ veya protein katkı maddeleri kullanılarak hacmi arttırmaksızın kalori artırılabilir. Ayrıca, özellikle büyümeyi yakalama sürecinde vitamin ve mineral takviyesi gereklidir. Genel olarak en basit ve ucuz yaklaşımla diyetin düzenlenmesi istenmektedir.

Malnutrisyonun şiddetine göre, büyümeyi yakalamanın başlaması 2 hafta alabilir. Başlangıç kilo alımı normalin 2 ile 3 katı olabilir. Vücut ağırlığındaki düzelme boydaki düzelmeden önce gelir. Kronik, ağır malnutrisyonu olan çocuklarda büyümenin tamamen eski haline dönmesi için aylar gerekir. BG olan birçok çocuk sonunda normal ölçüleri yakalasa da, gelişim, öğrenme ve davranış problemleri açısından hep risk altındadır.

KOMPLİKASYONLAR

Malnutrisyon konak savunmasını bozar. BG olan çocuklar tekrarlayan enfeksiyonların malnutrisyonu şiddetlendirir.

Tablo 21-3 Bebek Mamalarının Hazırlanması*

MAMA MİKTARI	SU MİKTARI (OZ)	SON YOĞUNLUK
1 ölçek toz mama	29	20 kcal/30 ml
4 yemek kaşığı toz mama	8	20 kcal/30 ml
13 oz sıvı konsantre	13	20 kcal/30 ml
1 ölçek toz mama	24	24 kcal/30 ml
5 yemek kaşığı toz mama	8	24 kcal/30 ml
13 oz sıvı konsantre	9	24 kcal/30 ml
1 ölçek toz mama	21	27 kcal/30 ml
5,5 yemek kaşığı toz mama	8	27 kcal/30 ml
13 oz sıvı konsantre	6	27 kcal/30 ml

Department of Pharmacy Services Pharmacy Handbook and Formulary, 2000-2001. Hudson, Ohio, 2000, Department of Pharmacy Services, ed. JewR.'den alınmıştır.

*Son yoğunluğa suya mama eklenmesiyle ulaşılır. Sağlıklı bebekler için mamalar 20 kcal/30 ml olarak hazırlanır.

diği ve buna bağlı olarak enfeksiyonlara yatkınlığın arttığı malnutrisyon-enfeksiyon döngüsüne girebilirler. BG olan çocuklar enfeksiyonlar açısından hızla değerlendirilmeli ve tedavi edilmeli ve yakın takip edilmelidir.

Açlık süresince, vücut metabolik olayları ve büyümeyi yavaşlatarak besin ihtiyacını en aza indirir ve normal metabolik ihtiyaçları karşılamak için glikojen, yağ ve protein depolarını kullanır. Vücut ayrıca homeostaz ve normal serum elektrolit konsantrasyonunu da sağlar. Açlık sonrası beslenmenin hızlı başlatılmasıyla sıvı ve elektrolit dengesi bozulabilir. Serum elektrolit düzeylerindeki değişiklikler ve bununla ilişkili komplikasyonların tamamı yeniden beslenme (refeeding) sendromu olarak adlandırılır. Bu değişiklikler tipik olarak fosfor, potasyum ve magnezyum düzeylerini etkileyerek hayatı tehdit eden kardiyak, pulmoner ve nörolojik sorunlara yol açabilir. Marasmus, kwashiorkor ve anoreksia nervosa bebek ve çocuklar ile uzun süreli açlık durumlarında yeniden beslenme (refeeding) sendromu riski vardır. Bu sendromdan beslenmeye yavaş başlanması, beslenmenin ilk günlerinde serum elektrolit düzeylerinin yakın takip edilmesi ve eksik elektrolitlerin hızlıca yerine konmasıyla kaçınılabilir.

Bazen psikososyal yoksunluk yaşayan çocuklarda **psikososyal boy kısalığı** adı verilen BG'nin veya gecikmiş pubertenin eşlik edebildiği boy kısalığı gelişebilir. Bu sendromun belirti ve bulguları polifaji, polidipsi, yiyecek çalma ve biriktirme, tıka basa yeme ve kusma, klozetten su içme ve dikkate değer başka davranışlardır. Etkilenen çocuklar sıklıkla çekingen, pasif, deprese ve içe döndüktür. Bu çocuklarda sıklıkla endokrin bozukluk vardır; büyüme hormonu sekresyonu azalmış ve dışardan verilen büyüme hormonuna yanıt azalmıştır. Çocuğun olumsuz çevreden uzaklaştırılması ile endokrin fonksiyonlarda hızlı düzelme ve takiben somatik ve pubertal hızlı büyüme görülür. Psikososyal boy kısalığının prognozu tanı anındaki yaşa ve psikolojik travmanın derecesine bağlıdır. Erken tanı ve ortamdaki uzaklaştırma iyi prognoz habercisidir. Geç çocukluk veya ergenlik döneminde tanı alanlar genetik büyüme kapasitelerine ulaşamayabilirler ve kötü psikososyal prognoz gösterebilirler.

da normal işlev görmelerini bozan psikolojik ve davranışsal problemler geliştirirler. Şiddet esnasında bir ebeveynini korumaya çalışırken yaralanabilirler. Bazı çocuklar kendilerine uygulanan istismarın kurbanıdır. Eşler arası şiddet ile çocuk istismarı arasında en az %50 oranında eş zamanlılık olduğu tahmin edilmektedir. Şiddet olaylarının yaşandığı evlerde büyüyen çocuklar yakın ilişkilerde şiddetin yakışık alır bir davranış olduğuna inanırlar. Çocukluk çağında eşler arası şiddete tanık olma öyküsü yetişkin dönemde zorba olmak için güçlü bir göstergedir. Ara sıra ortaya çıkan şiddet patlamalarına ek olarak; eşler arası şiddetin yaşandığı evlerde yaşayan çocuklar, çocuğun gelişimini açıkça veya gizli den etkileyen yıkıcı olayları deneyimler. Eşler arası şiddet sıklıkla failin erkek birey, kurbanın ise dişi birey olduğu şekilde izlense de; şiddet karşılıklı olabilir ve aile içi veya kişiler arası şiddet olarak kavramlaştırılması daha doğru olabilir. Şiddet perinatal dönemde kızışabilir.

Eşler arası şiddete tanıklık eden çocuklara özgül davranışsal bir sonuç veya rahatsızlık yoktur. Bazı çocuklar kendisine bakmakla yükümlü kişinin güvenliği açısından duyduğu korku hissi ile travmatize olabilir ve çaresiz hissedebilir. Bazı çocuklar şiddetin yaşanmasından kendilerini sorumlu tutabilir. Depresyon, saldırganlık ve hipervijilans gibi travma sonrası stres bozukluğu semptomları gösterebilirler. Büyük çocuklarda davranış bozukluğu, okul başarısında düşme, benlik saygısında azalma veya diğer özgül olmayan davranışlar gözlemlenebilir. Bebekler ve küçük çocuklar bağlanma sorunları ile yeme ve uyku düzeni ile ilgili sorunlar açısından risk altındadır. Okul öncesi çocuklarda regresyon belirtileri, alıngan davranışlar ve öfke patlamaları gözlemlenebilir. Okul çağındaki çocuklar hem dışsallaştırma (saldırgan ve yıkıcı), hem de içselleştirme (içe dönük ve pasif) davranışları sergileyebilir. Aile izolasyonu sebebi ile bazı çocukların okulda ders dışındaki etkinliklere katılma şansları olmaz ve arkadaşlık kuramazlar. Eşler arası şiddetin yaşandığı ev ortamında yaşayan adolesanlarda okulda başarısızlık, madde kullanımı, riskli cinsel davranışlar daha sıktır. Bu adolesanların flört ilişkilerinde akranlarına kıyasla şiddet davranışlarının görülmesi daha olasıdır.

Eşler arası şiddet ve çocuk istismarının eş zamanlı görülme oranının yüksek olması sebebi ile çocuklara karşı şiddetin taranmasında eşler arası şiddetin varlığının sorgulanması gerekir. Pediatri pratiğinde eşler arası şiddetin taranmasının öneminin anlaşılması ile Amerikan Pediatri Akademisi, tüm çocukların bu açıdan taranmasını önermekte ve çocuk istismarını önlemenin en etkili yöntemlerinden birinin kadınların hırpalanmasının önüne geçilmesi olduğunu savunmaktadır. Standardize edilmiş bir tarama programı olmadan, pediatristler kendi pratiklerinde eşler arası şiddetin prevalansını azımsayabilir. Ebeveynler birlikte taranmamalıdır. Aile içi şiddet ile ilgili sorular doğrudan ve yargılamadan uzak olmalıdır ve çocuğun güvenliği ve ileriye dönük rehberlik bağlamında sorulmalıdır (Tablo 25-1).

Eşler arası şiddeti açığa vuran, çocuğun bakımı ile ilgilenen kişiler için aracılık gerekmektedir. İlgı göstermek ve ulaşılabilir toplum kaynaklarını sağlamak yerinde olacaktır. Kurbanın ve çocuğun güvenlik durumunu değerlendirmek önemlidir. Bazı eyaletlerde eşler arası şiddetin bildirimi zorunludur. Ailelere toplum kaynakları ve eyalet kanunları hakkında detaylı bilgi vermek yardımcı olacaktır.

Tablo 25-1 Erişkin ve Çocuklara Aile İçi Şiddet ile İlişkili Sorular

ÇOCUK İÇİN

- Ev ve okul nasıl gidiyor?
- Seninle beraber kimler yaşıyor?
- Aile üyeleriyle nasıl geçiniyorsun?
- Onlarla neler yapmaktan hoşlanırsın?
- Seni rahatsız eden bir şey olursa ne yaparsın?
- Evde güvende hissediyor musun?
- İnsanlar evde kavga ediyor mu? Neyle ilgili kavga ediyorlar? Nasıl kavga ediyorlar?

ADOLESAN İÇİN EK SORULAR

- Arkadaşların sık kavga eder mi? Ya sen?
- Son fiziksel kavgan ne zamandı?
- Hiç bir kavga sırasında yaralandın mı?
- Tanıdığın herhangi biri yaralandı ya da öldü mü?
- Hiç isteğin dışında cinsel ilişkiye zorlandın mı?
- Hiç bir silah ya da bıçakla tehdit edildin mi?
- Kavgalara karışmaktan nasıl kaçınıyorsun?
- Kendini korumak için silah taşıyor musun?

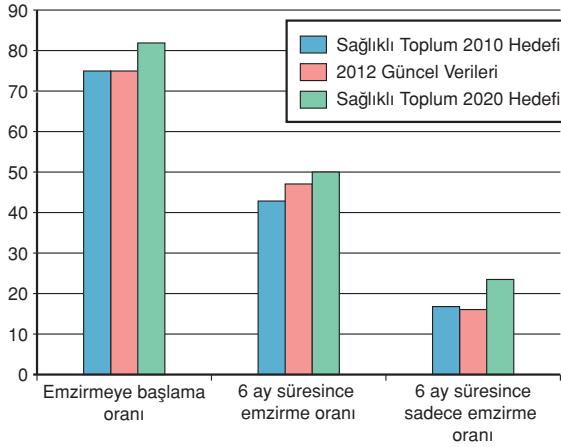
EBEVEYN İÇİN

- Çocuğunuzla ilgili kaygınız var mı?
- Çocuklarınızla ilgili kim yardım ediyor?
- Komşularınız hakkında ne hissediyorsunuz?
- Evde güvende hissediyor musunuz?
- Evde hiç kavga ya da şiddet oluyor mu?
- Evde madde kullanan var mı?
- Hiç partneriniz tarafından korkutuldunuz mu?
- Partneriniz sizi hiç tehdit etti ya da size zarar verdi mi?

GENÇLİKTE ŞİDDET

Gençlerde şiddet ABD'de pediatrik mortalitenin önde gelen sebebidir. 1-19 yaş arası tüm çocuklarda mortalitenin nedenleri arasında cinayet ikinci sırada gelmektedir. Her yıl başlıca adolesanlar olmak üzere 6000 çocuk cinayete kurban gitmektedir ve 4000'den fazlası intihar etmektedir. Gençlikte şiddet; hem kentsel hem kırsal bölgelerde hem de kenar mahallelerde yaşanan bir sorundur ve çocukları ırk, cinsiyet gözetmeksizin etkilemektedir. Adolesanlar arasında yapılan çalışmalar; erkeklerin %30-40'ının ve kızların %15-30'unun çocukluk çağında hırsızlık, tecavüz, ağırlaştırılmış saldırı veya cinayet gibi ciddi şiddet suçlarını işlediklerini göstermiştir. Bu suçların çoğu polise bildirilmemiştir ve yalnızca birkaç vakada fail tutuklanmıştır. Erkekler kızlardan daha fazla oranda suç işliyor olsa da aradaki fark azalmıştır. Erkeklerin suçları nedeni ile tutuklanması daha olasıdır. Kişinin kendi ifadesine dayanan şiddet olayları beyaz ırk ile azınlık grubu dahil adolesanlar arasında farklılık göstermemektedir ancak suçla ilgili azınlık grubun yakalanması daha olasıdır.

Şiddet davranışı gösteren gençlerin çoğunluğu şiddet içerikli davranışlarını erken ergenlik döneminde sergilemeye başlar. Zorbalık, çocuğun bir başka çocuğu kasıtlı ve tek-rarlayıcı biçimde korkutma, taciz etme veya çocuğa fiziksel olarak zarar vermesi biçiminde bir saldırganlık formudur ve



Şekil 27-1 2010 ve 2020 Sağlıklı Toplum Hedefleri ve Birleşik Devletlerdeki 2012'ye ait güncel emzirmeye başlama, 6 ay süresince emzirme ve 6 ay süresince sadece emzirme oranları.

tün bilinmeyen bir faktörünün varlığına bağlı olabilir. Buna **geç anne sütü sarılığı** denmektedir, bir dışlama tanısıdır ve sadece normal büyümesi olan, hemoliz, enfeksiyon, biliyer atrezi ya da metabolik hastalık kanıtı olmayan bir bebekte düşünülebilir (Bölüm 62). Geç anne sütü sarılığı 1 ila 2 haftadan uzun sürmez. Amerikan Pediatri Akademisi D vitamini takviyesi (400 IU/gün doğumdan hemen sonra başlanır) ve ihtiyaç olduğunda emzirilen bebekler için 6 aydan sonra flor önermektedir.

Sık Görülen Emzirme Sorunları

Memede hassasiyet, ağrılı şişlik ve meme ucu çatlağı emziren annelerde en sık saptanan sorunlardır. Süt dolu memenin ağrılı şişliği (engorgement), yetersiz emzirimin en sık sebebidir, hemen dikkate alınmalıdır çünkü memeler yeteri kadar boşaltılmazsa, süt miktarı hızla azalır. Emzirmeden ve elle ya da makineyle süt sağmadan önce; memelere sıcak ya da soğuk uygulama annede rahatlatma sağlayabilir ve areola bebek tarafından daha rahat kavranabilir. Meme ucu hassasiyeti, bebeğin doğru tutunması ve uygun pozisyonu için dikkat gerektirir. Daha kısa döngülerle emzirmek, daha az ağrıyan tarafta emzirmeye başlamak, emzirmeden sonra meme ucunu hava ile iyice kurutmak ve her emzirme sonrasında lanolin krem uygulamak destek yaklaşımlarını oluşturur. Şiddetli meme ucu ağrısı ve çatlağı sıklıkla uygunsuz tutunmaya işaret eder. Geçici olarak süt pompası kullanmak iyi tolere edilir ve ihtiyaç duyulabilir. Bir emzirme uzmanıyla görüşmek bu sorunları en aza indirmeye yardımcı olabilir ve emzirimin başarılı şekilde devamına izin verir.

Eğer emziren kadın ateş, ürperme ve halsizlik bildiriyorsa, **mastit** akla gelmelidir. Tedavi; memenin sık ve tamamen boşaltılması ve antibiyotikleri içerir. Emzirme sıklıkla kesilmemelidir çünkü çoğunlukla mastitin emen bebeğe ters bir etkisi olmaz. Tedavi edilmeyen mastit **meme apsesine**

Tablo 27-1 Maternal Kontraendikasyonlar ve Emzirme Önerileri

MATERNAL KONTRAENDİKASYONLAR	ANNELER İÇİN ÖNERİLER
Tüberküloz (aktif)	Emzirilmemelidir. Sağılarak çocuğa süt verilebilir.
Varisella	Emzirilmemelidir. Sağılarak çocuğa süt verilebilir.
H1N1 influenza	Emzirilmemelidir. Sağılarak çocuğa süt verilebilir.
Memenin herpes simpleks enfeksiyonu	Emzirilmemelidir. Sağılarak çocuğa süt verilebilir.
İnsan immün yetmezlik virüsü (HIV)	Sanayileşmiş ülkelerdeki annelerin emzirmesi önerilmez. Gelişmekte olan ülkelerde, kadınlara verilen 6 aylık antiretroviral tedavi ile birlikte emzirme önerilir.
Fensiklidin, kokain ya da amfetamin kullanımı	Bebenin nörolojik gelişimini etkileyebilecek ilaçların kesilmesi önerilir. Gözetim altında metadon programlarına kaydedilen anneler emzirmeye teşvik edilir.
Alkol	Motor gelişimle ilişkisi nedeniyle alkol alımı vücut ağırlığının her kg başına 0,5 mg'dan daha az olacak şekilde kısıtlanmalıdır.
Radyofarmosötik ilaçlar	Bebenin beslenmesi için ilaç maruziyetinin öncesinde süt sağılmalıdır. Tedavi sırasında ise süt sağılmalı ve atılmalıdır. İlaça bağlı olarak 2-14 gün süte radyoaktivite bulunabilir. Nükleer tıp uzmanına danışılmalıdır.
Antineoplastik ve immünsüpresan ilaçlar	Mamaya geçilmelidir.

Eidelman AI, Schanler RJ: American Academy of Pediatrics Section on Breastfeeding. Breastfeeding and use of human milk, Pediatrics 129(3):827-841, 2012'den modifiye edilmiştir

ilerleyebilir. Eğer apse tanısı konursa, tedavi kesi ve boşaltma, antibiyotikler ve memenin düzenli boşaltılmasını içerir. Karşı memeden emzirme sağlıklı bir bebekte sürdürülebilir. Eğer annenin rahatı izin veriyorsa, etkilenen tarafta emzirme devam edebilir.

Gelişmiş ülkelerde maternal insan immün yetmezlik virüsü (HIV) ile enfeksiyon emzirme kontraendikasyonu olarak sayılır. Annede aktif tüberküloz, sifiliz ya da suçiçeği mevcutsa, tedavi başladıktan sonra yeniden emzirmeye başlama düşünülebilir. Eğer kadının memesinde herpetik bir lezyon varsa, emzirme ve bebekle bu memenin temasından kaçınılmalıdır.

Emzirme için galaktozemi ve fenilketonüri gibi pediatrik metabolik hastalıkları içeren sınırlı sayıda tıbbi kontraendikasyon vardır; fenilketonürlü bebeklerde proteinsiz özel mamlar ya da modifiye edilmiş mamlar ile emzirme birbiri ardına da yapılabilir. Maternal kontraendikasyonlar Tablo 27-1 de gösterilmektedir.

Tablo 31-3 Vitamin Eksikliklerinin Tedavisi

KLİNİK BULGULAR		ÖNERİLEN DOZLAR
	Hemolitik anemi	Yukarıda listelenmiş olanlardan daha yüksek dozlar gerekebilir
Niasin	Pellegra	Çocuklar: 50-100 mg tid Erişkinler: 50-100 mg/gün, maksimum 100 mg/gün
Pridoksin (B ₆)	Nöbetler	Yenidoğan ve bebekler: başlangıç 10-100 mg/gün ağızdan, im, iv, sk
	İlaç ilişkili eksiklikleri	Çocuklar: 10-50 mg/gün tedavi olarak, 1-2 mg/kg/gün profilaksi olarak Erişkinler: 100-200 mg/gün tedavi olarak, 25-100 mg/gün profilaksi olarak
	Diyet ilişkili eksiklik	Çocuklar: 5-25 mg/gün üç hafta, daha sonra multivitamin ürünün içinde 1.5-2.5 mg/gün Erişkinler: 10-20 mg/gün üç hafta
Riboflavin (B ₂)		Çocuklar: 2.5-10 mg/gün bölünmüş dozlarda Erişkinler: 5-30 mg/gün bölünmüş dozlarda
Tiamin (B ₁)	Beriberi: kritik hasta	Çocuklarda: 10-25 mg/gün im ya da iv Erişkinler: 5-30 mg/doz im, iv tid, daha sonra bir ay boyunca 5-30 mg/gün ağızdan tek dozda ya da üç bölünmüş dozda
	Beriberi: kritik olmayan hasta	Çocuklar: 10-50 mg/gün ağızdan iki hafta, daha sonra 5-10 mg/gün bir ay boyunca
	Metabolik hastalık	Erişkinler: 10-20 mg/gün ağızdan
	Wernicke ensefalopatisi	Erişkinler: başlangıçta 100 mg iv, daha sonra dengeli bir diyetle beslenene kadar 10-100 mg/gün im/iv
Siyanokobalamin (B ₁₂)	Beslenme ilişkili eksiklik	İntranazal jel: 500 µg haftada 1 kez Ağızdan: 25-250 µg/hafta
	Anemi	İm ya da derin subkutan verilir, emilimin zayıf olması nedeniyle ağız yolundan uygulanması önerilmez ve daha hızlı eliminasyonu nedeniyle iv yol önerilmez.
	Pernisyöz anemi	Yenidoğan bebeklerde (konjenital) nörolojik tutulum bulgusu varsa, en az iki hafta 1,000 µg/gün im, sk; daha sonra idame olarak 50-100 µg/ay veya 6-7 gün 100 µg/gün. Eğer klinik düzelme olursa, 7 doz boyunca her gün 100 µg verilir, daha sonra 2-3 hafta boyunca her 3-4 günde bir verilir, devamında hayat boyunca 100 µg/ay verilir. Gerektiğinde folik asit verilir (eş zamanlı olarak bir ay boyunca 1mg/gün) Çocuklar: 30-50 µg/gün iki ya da daha fazla hafta boyunca (toplam doz 1000 µg) im, sk, daha sonra idame olarak 100 µg/ay Erişkinler: 6-7 gün boyunca 100 µg/gün; eğer düzelme olursa günde 7 doz şeklinde aynı miktarda uygulanır, daha sonra 2-3 hafta boyunca her 3-4 günde bir verilir. Hematolojik değerler normal olduğunda, idame olarak 100 µg/ay parenteral verilir.
	Hematolojik düzelme Vitamini B ₁₂ eksikliği	Nörolojik tutulum göstergesi olmadığında: intranazal jel kullanılır: her hafta 500 µg Nörolojik bulgusu olan çocuklar: 10-15 gün boyunca 100 µg/gün (toplam doz 1-1.5 mg), daha sonra birkaç ay boyunca haftada 1-2 kez ve 60 µg/ay miktarına kadar azaltılır. Hematolojik bulgusu olan çocuklar: 5-10 gün boyunca 10-50 µg/gün Erişkinler: 5-10 gün boyunca 30 µg/gün verilir, 100-200 µg/ay idame doz ile devam edilir.
Askorbik asit	Skorbüt	Çocuklar: 100-300 mg/gün birkaç gün ağızdan, im, iv ya da sk, bölünmüş dozlarda Erişkinler: 100-250 mg/gün günde 1-2 kez

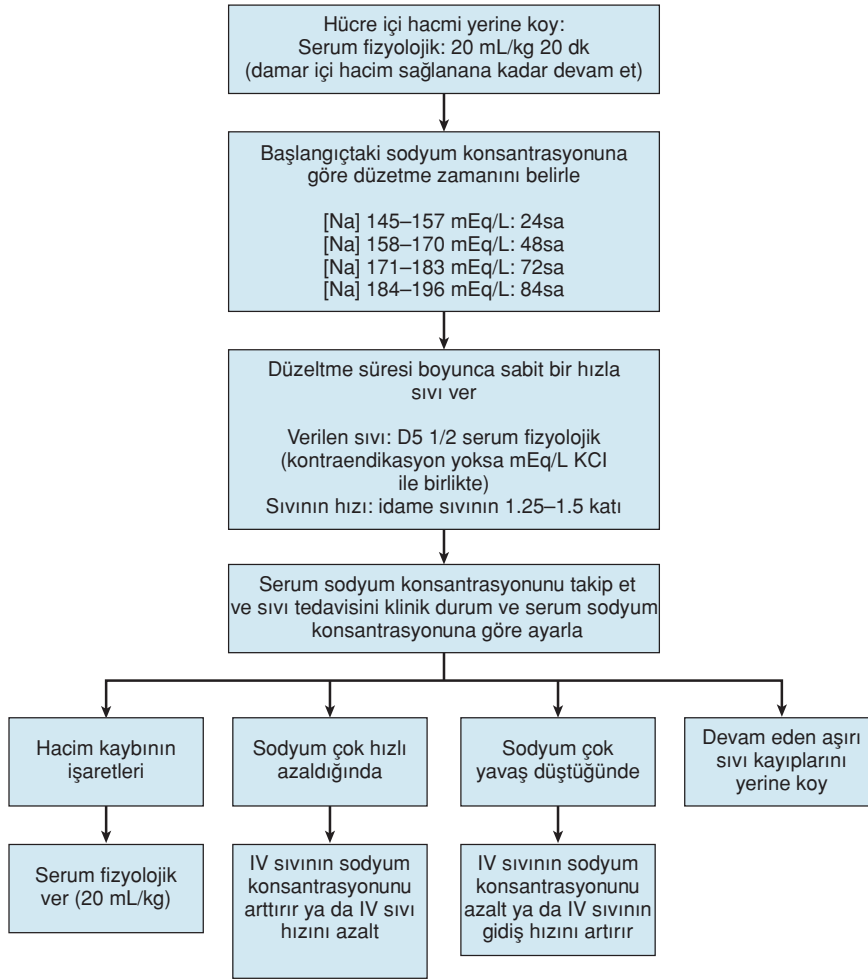
methiyonine dönüşümünde görev alır. Besin kaynaklarını; yeşil yapraklı sebzeler, turuncgiller ve kepekli tahıllar oluşturur; günümüzde Birleşik Devletler'de tahıllara rutin olarak folat ilavesi yapılmaktadır.

Hipersegmente nötrofiller, makrositik anemi ve glossit ile karakterize olan folat eksikliği, diyetle yetersiz alım, malabsorbsiyon veya vitamin-ilaç etkileşimleri sonucu gelişebilir. Doğumdan sonraki birkaç hafta içinde eksiklik gelişebilir çünkü vücut ağırlıklarına oranla bebeklerin adolesanlardan on kat daha fazla folat gereksinimleri vardır ama yenidoğan döneminde folat depoları azdır. Folat ısıya dayanıksızdır. Evde ısıtılıp sterilize edilerek hazırlanan mamalarda folat miktarı yarıya düşer. Kaynatılmış süt ve keçi sütü folattan fakirdir. Kronik hemolizi olan hastalarda (orak hücreli anemi, talasemi) eritropoezi desteklemek için göreceli olarak artan

vitamin ihtiyacı nedeniyle eksikliği önlemek için ilave folat gerekebilir. Eksiklik riskinin olduğu diğer durumlar gebelik, alkolizm, antikonvülsanlar (fenitoin) veya antimetabolitler (metotreksat) ile tedavidir. Embriyogenez süresince annenin aldığı folik asit nöral tüp defektlerinin ilk kez oluşumunu ve tekrarlamasını azaltmıştır. Nöral tüpün kapanması genellikle gebeliğin anlaşılmasından önce olduğu için üreme çağındaki tüm kadınların en az 400 µg/gün profilaktik olarak folat alması önerilmektedir.

B₁₂ Vitamini

B₁₂ vitamini, vitamin moleküllerinin en kompleks olanlarından biridir; "korin halkası" ile sarılmış (hemoglobindeki demire benzer şekilde) kobalt atomu içermektedir.



Şekil 33-1 Hipernatremik dehidratasyonu düzeltilmesinde uygulanacak yöntem.

ravenöz sıvı tedavisi kontrol edilemeyen kusması olan, genel durum bozukluğu nedeniyle oral alamayan, stupor veya koma durumunda olan, mide veya bağırsaklarında distansiyonu olan hastalarda gerekli olabilir. Hızlı emilen ondansetron kusmayı azaltmak ve oral rehidratasyonu sağlamak için kullanılabilir.

Hafif dehidratasyonu olan hastalara oral rehidratasyon için belirlenmiş tedavi şemasına göre 4 saatte 50 ml/kg ORS ve orta dehidratasyonu olan hastalarda 100 ml/kg ORS 4 saatte verilmelidir. İshal veya kusma ile devam eden kaybı olan hastalara destekleyici olarak ORS verilir. Her dışkılama için ek olarak 10 ml/kg ORS verilir. Eğer hasta beklenenden daha erken olarak tam hidrate olmuş gözüküyor veya periorbital ödemi varsa ise sıvı alımı azaltılmalıdır. Hastanın hidrasyonu sağlandıktan sonra hastalar günlük diyetine (anne sütü, formüla) devam etmelidir.

Rehidratasyon tamamlandıktan sonra ishal sonlanana kadar idame tedavi 100 ml/kg/24 saat olacak şekilde başlanmalıdır. Anne sütü veya formüla ile beslenmeye başlanmalı, 24 saatten daha uzun bir süre geciktirilmemelidir. Ağır diyare görülen hastalarda daha yakın gözetim gerekmektedir. Verilen ORS miktarı dışkı ile kaybedilen miktara eşit olmalıdır. Eğer dışkı hacmi ölçülemiyor ise 10-15 ml/kg/saat ORS verilmesi uygundur.

Bölüm 34

PARENTERAL BESLENME

Enteral beslenme hastanın besin ihtiyacını karşılayamıyor ise parenteral beslenme (PB) gereklidir. Enteral beslenme daha fizyolojik, düşük maliyetli olduğu, daha az komplikasyon görülüşü için her zaman tercih edilmektedir. Eğer az da olsa enteral beslenme sağlanabiliyor ise daha az komplikasyon beklenmektedir.

ENDİKASYONLARI

Çok çeşitli klinik durumlarda PN gereklidir (Tablo 34-1). Akut PB yoğun bakım ünitelerinde geçici ileus; bağırsak iskemisi şüphesi ya da aspirasyon pnömonisi riski dolayısı ile enteral beslenmenin iyi tolere edilemediği durumlarda sıklıkla kullanılmaktadır. Konjenital gastrointestinal anoma-

Tablo 36-2 Hiperkalemi Nedenleri

Laboratuvar hataları	Kazanılmış Addison hastalığı
Hemoliz	21-Hidroksilaz eksikliği
Kan alırken dokunun iskemik kalması	3 β -Hidroksisteroid-dehidrogenaz eksikliği
Trombositosis	Lipoid konjenital adrenal hipoplazi
Lökositosis	Adrenal hipoplazi konjenita
Artmış alım	Aldosteron sentaj eksikliği
IV ya da PO	Adrenolökodistrofi
Kan transpüzyonları	Hipereninemik hipoaldesteronizm
Hücreler arası değişimler	İdrar yolu obstrüksiyonu
Asidemi	Orak hücreli anemi
Rabdomiyoliz	Böbrek transplantasyonu
Tümör lifiz sendromu	Lupus nefriti
Doku nekrozu	Renal tübüler hastalık
Hemoliz/hematomlar/gastrointestinal kanama	Psödohipoaldesteronizm tip 1
Süksinilkolin	Psödohipoaldesteronizm tip 2
Dijital intoksikasyonu	İdrar yolu obstrüksiyonu
Florid intoksikasyonu	Orak hücreli anemi
β -Adrenerjik blokörler	Böbrek transplantasyonu
Egzersiz	İlaçlar
Hiperozmolarite	ACE inhibitörleri
İnsülin eksikliği	Anjiyotensin II blokörleri
Malin hipertermi	Potasyum tutucu diüretikler
Hiperkalemik periyodik paraliz	Siklosporin
Azalmış atılım	NSAİDler
Böbrek yetmezliği	Trimetoprim
Primer adrenal hastalık	

Hücre içi sıvıda potasyum konsantrasyonu yüksektir, potasyumun hücre içi sıvıdan hücre dışı sıvıya geçişi plazma potasyumunu önemli ölçüde etkiler. Bu geçiş asidoz varlığında, hücre yıkımında (rabdomiyoliz ya da tümör lizis sendromu), insülin eksikliği, ilaçlar (süksinil kolin, β -blokörler), malign hipertermi ve hiperkalemik periyodik paralizide görülür.

Azalmış atılıma ikincil hiperkalemi böbrek yetmezliğinde görülür. Aldosteron eksikliği ya da aldosterona yanıtızlık genellikle metabolik asidoz (Bkz. Bölüm 37) ve hiponatremi ile ilişkili olarak hiperkalemiye neden olur. Konjenital adrenal hiperplazinin bir formu olan **21-hidroksilaz eksikliği** çocuklarda aldosteron eksikliğinin en sık karşılaşılan nedenidir. Erkek bebekler tipik olarak hiperkalemi, metabolik asidoz, hiponatremi ve hacim kaybı ile bulgu verirler. Kız bebekler ise yenidoğan döneminde ambiguus genitalya nedeniyle bu bozukluk tanı alır.

Renin, anjiyotensin II aracılığı ile aldosteron yapımını uyarır. Böbrek hasarına bağlı gelişen renin eksikliği azalmış aldosteron üretimi ile sonuçlanabilir. Bu hastalarda tipik olarak hiponatremi olmaksızın hiperkalemi ve metabolik asidoz görülür. Bazı hastalarda görülen böbrek fonksiyon bozuklu-

ğu kısmi olarak hiperkalemiyi açıklar ancak hiperkaleminin derecesi böbrek yetmezliğinin seviyesine göre beklenenden daha ağırdır.

Psödohipoaldesteronizm tip I hastası olan çocuklarda hiperkalemi, metabolik asidoz ve hiponatremiye ve hacim kaybına neden olan tuz kaybı görülür, aldosteron seviyeleri yüksektir. Otozomal resesif tipinde normalde aldosteron ile aktive edilen renal sodyum kanallarında bozukluk vardır. Otozomal dominant formunda ise hastaların aldosteron reseptörlerinde bozukluk vardır, hastalık daha hafiftir ve genellikle erişkin dönemde geriler. **Gordon sendromu** olarak da bilinen psödohipoaldesteronizm tip II ise tuz tutulumuna ikincil hipertansiyon ve potasyum ve asit atılımının bozulmasına bağlı hiperkalemi ve asidozun görüldüğü otozomal dominant bir hastalıktır. Böbrek yetmezliği olan ve böbreklerden potasyum atılımını azaltan ilaç kullanan hastalarda hiperkalemi riski en yüksektir.

Klinik Belirtiler

Hiperkaleminin en önemli etkileri potasyumun hücre membranı polarizasyonundaki görevleri dolayısıyla görülür.

Tablo 38-1 Hızlı Kardiyopulmoner Değerlendirme

HAVAYOLU AÇIKLIĞI
Hasta tarafından korunabiliyor.
Pozisyon verme ve aspirasyonla korunabiliyor.
Hasta tarafından korunamıyor, yardım gerekiyor.
SOLUNUM
Hız
Solunum mekaniği
• Retraksiyonlar
• İnleme
• Yardımcı solunum kaslarının kullanılması
• Burun kanadı solunumu
Hava girişi
• Göğüsün genişlemesi
• Solunum sesleri
• Stridor
• Wheezing
• Paradoksik göğüs hareketi
Renk
DOLAŞIM
Kalp hızı
Periferik ve santral nabız
• Var / yok
• Dolgun/ güçlü
Cilt perfüzyonu
• Kapiller dolum zamanı
• Cilt ısı
• Renk
• Alacalı, benekli hal
Kan basıncı
SANTRAL SİNİR SİSTEMİ PERFÜZYONU
Bilinç (AVPU)
Ebeveyn veya bakıcıyı tanıma
Pupil boyutu
Postür

AVPU: alert (uyanık), sese, ağrıya tepki var, tepkisizlik.

tanısal değerlendirmeler pulse oksimetre ile saturasyon ölçümü ve yatak başı glukoz ölçümü ile sınırlı olmalıdır. Glukoz düzeyi ölçümü özellikle bilinç değişikliği olan ve yetersiz glikojen deposu olan (örn: infant, malnütre hastalar) vakalarda büyük önem taşır. Resusitasyon basamağının tamamlanmasının ardından ileri tanısal test ve görüntüleme gerekli olabilir.

Tanısal Test ve Görüntüleme

Uygun tanısal test ve görüntülemelerin seçimi, hastalığın mekanizması ve ilk resusitasyondan sonraki değerlendirmenin sonuçlarına göre belirlenir. Majör travma hastasının ilk

Tablo 38-2 Resusitasyon Gerekliğini Öngören Uyarıcı Belirti ve Bulgular*

SİSTEM	BELİRTİ VE BULGU
Santral sinir sistemi	Letarji, ajitasyon, deliryum, obduntasyon, konfüzyon
Solunum	Apne, inleme, burun kanadı solunumu, dispne, retraksiyon, takipne, hava girişinin azalması, stridor, wheezing
Kardiyovasküler	Aritmi, bradikardi, taşikardi, nabızın zayıflaması, zayıf kapiller dolum, hipotansiyon
Cilt ve mukozalar	Alacalı görünüm, solukluk, siyanoz, terleme, azalmış turgor, müköz membranların kuruması

*Bir veya iki belirti bulgu pozitif olduğunda nadiren harekete geçilir; ancak bunlardan bir kaçının bir arada bulunması ölümcül sonuçların habercisi olabilir. Müdahale primer hastalığa yönelik planlanmalıdır.

değerlendirmesi kanama, organ ve doku hasarının tespitine yönelik olmalıdır. Solunum sıkıntısı olan çocuklarda akciğer grafisi önemlidir. Sepsisten şüphe edildiğinde uygun kültürler alınmalıdır. Anamnez ve fizik muayenede yetersiz intravasküler volüm düşündüren çocuklarda serum elektrolitleri, bikarbonat, kan üre nitrojen (BUN) ve kreatinin düzeylerine bakılmalıdır.

RESUSİTASYON

Resusitasyon oksijenizasyon ve perfüzyondaki bozuklukları düzeltmeye ve kötüleşmeyi engellemeye odaklı olmalıdır. Oksijen desteği oksijen saturasyonunu düzeltilebilirken doku perfüzyonunu tam anlamıyla düzeltmeyebilir. Oksijen desteği yetersiz kalıyor veya yeterli gaz değişimi sağlanamıyorsa solunum desteğine başlanmalıdır. Yetersiz perfüzyon için sıvı yüklemesi yapılmalıdır. İzotonik kristaloid solüsyonlar (serum fizyolojik, ringer laktat) ilk tercih edilmesi gereken sıvılardır. Monitörize koşullarda 10- 20 ml/kg yükleme verilmesinin ardından etkili dolaşım sağlanana kadar yüklemeye devam edilmelidir. Şok tablosu sıklıkla nonkardiyak sebeplere bağlı olduğundan hastalar genellikle yoğun sıvı tedavisini iyi tolere eder. Bilinen kanama veya kuvvetli şüphe varlığında eritrosit transfüze edilmelidir. Fizyolojik durumda kötüleşmenin görülmesi (artan kalp hızı, kan basıncında azalma) kardiyak disfonksiyonu olan çocukların saptanmasını sağlar. Bu durumda sıvı yüklemesi ön yükü arttırarak kardiyak fonksiyonlarda bozulma ve pulmoner ödemde kötüleşmeye sebep olur. Bu durumda sıvı tedavisinin kesilmesi, kardiyak fonksiyonların geliştirilmesine yönelik önlemler alınması gerekmektedir.

Solunum desteği ve sıvı resusitasyonu yetersiz kaldığında bir sonraki basamak vazopressör ajanların verilmesidir. Verilecek ajan şokun tipine göre belirlenmelidir. Hipovolemik şok (fazla volümün kontraendike olduğu durumda) ve dağılımsal şok sistemik vasküler direnci arttıran ilaçlardan fayda görür (epinefrin ve norepinefrin gibi α -agonistik etkili). Kardiyogenik şokun tedavisi daha karmaşıktır. Kalp hızını arttırarak kardiyak debiyi arttırabilen pozitif kronotropik etkili ilaçlar (epinefrin, norepinefrin ve dopamin) kullanılır. Ard yükü azaltmak için dobutamin, nitroprusid, milrinon gibi ilaçlar kullanılabilir. Miks venöz oksijen saturasyonu, santral venöz basınç ve bölgesel oksijen saturasyonu tedavinin şekillendirilmesine yardımcı olur.

ekstremiteler %18, gövde ön yüz %18, gövde arka yüz %18, baş %9 ve perine %1.

Yanığın yeri morbidite riskinin değerlendirilmesinde çok önemlidir. Yüz, gözler, kulaklar, ayaklar, perine veya eller tutulduğunda risk en fazladır. İnhalasyon yaralanmaları sadece solunum problemi yaratmakla kalmayıp yemede ve içmede zorluklar da yaratabilir.

LABORATUVAR VE GÖRÜNTÜLEME ÇALIŞMALARI

Tam kan sayımı, kan grubu ve cross kanı, koagülasyon çalışmaları, temel biyokimya testleri arteriyel kan gazı ve göğüs radyografisini içeren laboratuvar tetkikleri majör yanık hastalarında yararlı olacaktır. İnhalasyon yaralanma şüphesi varsa (ev veya kapalı alan yangını ya da CPR gerektiren yanık kurbanı) karboksihemoglobin düzeyi değerlendirilmelidir. Duman inhalasyonunda kalan ve bilinç durum değişikliği gösteren çocuklarda siyanür düzeyi değerlendirilmelidir. Alishılmamış karakterdeki yanıklar çocuk istismarı şüphesini uyandırmalı ve iskelet veya merkezi sinir sisteminin kazaya bağlı olmayan travma ihtimalini dışlamak için uygun değerlendirmeler yapılmalıdır.

TEDAVİ

Ciddi yanık hastalarında, en iyi tedavi multidisipliner ekip tarafından nitelikli yanık tedavi merkezlerinde yönetilir. Amerikan Yanık Birliği'nin belirlediği kriterlere göre 10 yaşından küçük çocuklar veya 50 yaşından büyük hastalarda %10 toplam vücut yüzey alanı (TVYA) ve daha geniş kısmi veya tam kat yanıkları; diğer yaş gruplarında TVYA'nın %20'sinden fazlasını tutan yanıklar; yüz, el, ayak, genital bölge, perine ve major eklemlerde olan kısmi veya tam kat yanıkları; inhalasyon yanıkları; tedaviyi zorlaştıracak, iyileşmeyi geciktirecek, mortaliteyi arttıracak daha önceden var olan özel tıbbi durumu olan hastalar; riski arttıracak şekilde travmanın eşlik ettiği yanıklar; başvurduğu hastanede bakım için eğitilmiş ekip veya donanım olmadığında; özel sosyal, duygusal, rehabilitasyon desteği gerektiren durumlar (çocuk istismarı gibi) yanık tedavi merkezlerine sevk gerektirir.

Başlangıç tedavisinde resusitasyonun ABC basamakları izlenmelidir. Havayolu değerlendirilirken havayolu veya inhalasyon yaralanması olup olmadığına bakılmalı; şüphelenildiğinde erken entübasyon yapılmalıdır. Duman inhalasyonu karbonmonoksit intoksikasyonu ile ilişkili olabileceğinden; hipoksi veya inhalasyon şüphesi varsa %100 nemlendirilmiş oksijen verilmelidir.

Ciddi yanık sonrası sistemik kapiller kaçak meydana gelmesi başlangıç sıvı elektrolit desteğini önemli kılar. Öncelikli yapılması gereken intravenöz sıvı tedavisiyle idame sıvı ve elektrolit ihtiyacını sağlayarak ve devam eden yanık ilişkili kayıpları yerine koyarak dolaşımdaki kan hacmini destelemektir. **Sıvı tedavisine** rehberlik eden çeşitli formüller var olmakla beraber tüm yanık hastalarında gerekli olan sıvı miktarını kesin olarak tahmin edebilecek bir formül bulunmamaktadır. Ciddi yanığı olan hastalara hızlıca 20 ml/kg ringer laktat bolus olarak verilmelidir. Ardından yanık vücut yüzdesine göre resusitasyon formülü kullanarak sıvı tedavisi hesaplanır. Toplam sıvı 2-4 ml/kg/yanık yüzdesi/ 24 saat olarak hesaplanır ve hesaplanan yanık ihtiyacının yarısı yaralanmadan sonraki 8 saat içinde verilmelidir. (Eğer resusitas-

yon gecikirse sıvı ihtiyacının yarısı yaralanmadan sonraki 8 saat içerisinde verilmiş olmalıdır.) Sıvılar uygun perfüzyonu sağlamak için titre edilmelidir. Uygun perfüzyon sağlandığının bir göstergesi 1ml/kg/st veya daha fazla idrar çıkışının sağlanmış olmasıdır. Sıvı resusitasyonunda kolloid kullanımı ve zamanlaması konusunda tartışmalar mevcuttur. Geniş yanığı olan hastalarda ihtiyaç duyulabilir.

Yanık hipermetabolik yanıt oluşturduğu için ciddi yanığı olan hastalar hızla besin desteğine ihtiyaç duyarlar. Başlanmasına engel olan özel bir durum yoksa enteral beslenmeye erken başlanmalıdır. Kritik yanığı olan hastalar tam enteral beslenmeyi tolere edemezlerse total parenteral beslenme gerekebilir. Vitamin ve eser element desteği düşünülmelidir. Beta blokör, androjenik steroidler veya farklı ilaçlar gibi hipermetabolik durumu değiştirecek durumlar araştırılmalıdır.

Yara bakımı temizleme ve debridmanla başlar. Etkili ağrı kontrolü tam bir debridman yapılabilmesi açısından önemlidir. Sonrasında bakteriyel kolonizasyonu kontrol etmek, buharlaşma ile kayıpların önlenmesi ve ağrı kontrolü amacıyla topikal ajanlar uygulanmalı, yara kaplanmalıdır. Yaygın olarak kullanılan topikal ajanlar gümüş sülfadiazine veya

Tablo 44-1 Yanık Komplikasyonları

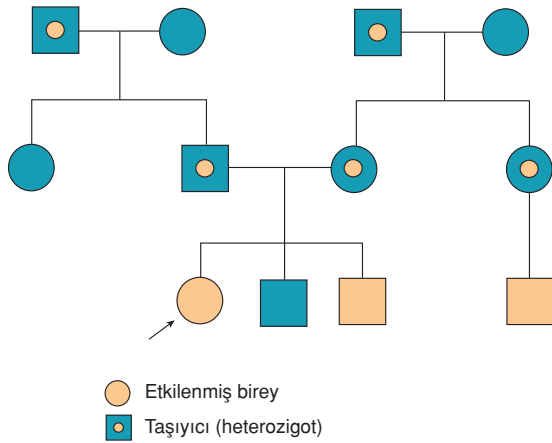
PROBLEM	TEDAVİ
Sepsis	Enfeksiyon için izle, profilaktik antibiyotikten kaçın
Hipovolemi	Sıvı replasmanı
Hipotermi	Çevre ısınısını ayarla: sahada kuru battaniye
Larinks ödemi	Endotrakeal entübasyon, trakeostomi
Karbonmonoksit zehirlenmesi	%100 oksijen, hiperbarik oksijen
Siyanür zehirlenmesi	%100 oksijen ile birlikte amil nitrat, sodyum nitrat ve sodyum tiyosülfat
Kardiyak disfonksiyon	İnotropik ajanlar, diüretikler
Gastrik ülser	H ₂ reseptör antagonistleri, antiasitler
Kompartman sendromu	Eskarotomi insizyonu
Kontraktürler	Fizik tedavi
Hipermetabolik durum	Enteral ve parenteral beslenme desteği
Renal yetmezlik	Destek tedavi, diyaliz
Geçici antidiürez	Tedavisiz izlem
Anemi	Gerekli ise transfüzyon
Psikolojik travma	Psikolojik rehabilitasyon
Pulmoner infiltratlar	PEEP, ventilasyon, oksijen
Pulmoner ödem	Fazla hidrasyondan kaçın, diüretik ver
Pnömoni	Antibiyotikler
Bronkospazm	β-agonist aerosoller

PEEP, ekspirasyon sonu pozitif basınç.

Soy Ağacı Çizimi

Genetik uzmanları belirli kalıtım şekillerini ortaya çıkarabilmek için aile öyküsünün temsili resimleri olan soy ağaçlarını oluşturup onları analiz ederler. Bir soy ağacında; erkekler kare, kadınlar daire, evli çiftler düz çizgi, evli olmayan çiftler kesintili çizgiden oluşan sembollerle ve bir çiftin sahip olduğu çocuklar ebeveynlerinin daha aşağısında yani bir sonraki nesilde yer alacak şekilde gösterilir.

Torun, amca ve teyzeler de benzer şekilde eklenirler. Teyze ve amcaların çocukları da çizime dahil edilebilirler. Yaş veya doğum günleri her bir sembolün yanına veya hemen altına yazılabilir. Proband (İlk temas edilen kişi) bir ok ile gösterilir. Etkilenmiş kişiler, anahtar kısımda ne ifade ettikleri açıklanacak şekilde boyayarak veya diğer başka tekniklerle gösterilirler. Bir hastalık (örak hücreli anemi) için taşıyıcı olan kişiler genellikle kendilerini gösteren sembollerin için-



Şekil 47-1 Etkilenmiş birey ve taşıyıcıları gösteren soy ağacı.

de nokta işareti konularak gösterilirler (Şekil 47-1). Faydalı olabilmeleri için soy ağaçlarının en az üç nesil içerecek şekilde düzenlenmeleri gerekmektedir.

Otozomal Dominant Hastalıklar (OD)

Bir genin mutasyon taşıyan bir kopyası hastalığa neden olmaya yeterli geliyorsa ve bu gen bir cinsiyet kromozomu üzerinde bulunmuyorsa bu durum otozomal dominant şekilde kalıtılıyor demektir (Tablo 47-1). Otozomal dominant kalıtım gösteren hastalıklarda etkilenmiş bir ebeveynin mutasyona uğramış geni her bir çocuğuna aktarma ihtimali %50'dir (Şekil 47-2; Tablo 47-2). Bir çalışan gen ve bir çalışmayan genin sergilendiği durum **heterozigot**; her iki kopyanın aynı olduğu durum ise **homozigot** olarak adlandırılır.

Otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalığa neden olduğu bilinen mutasyonu taşıyan bazı kişilerde hastalığın klinik bulguları gözlenmeyebilir. Bu fenomene **penetrans** adı verilir. Otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalığa neden olan mutasyonu taşıyan bütün kişilerde hastalık bulgularının görülmesi durumunda bu genin tam penetrans gösterdiği ifade edilir. Otozomal dominant geçiş gösteren hastalıkların çoğunda azalmış penetrans söz konusudur.

Otozomal dominant geçiş gösteren hastalıklarda hastalar mutasyona uğramış aynı geni taşıyıcılar da farklı kişilerdeki klinik semptomlar sıklıkla değişkenlik gösterebilmektedir. Bazı kişilerde sadece hafif klinik bulgular söz konusuken diğerlerinde daha ciddi hastalık bulguları vardır. Bu fenomene **ekspresyonda değişkenlik** adı verilir.

Otozomal dominant geçiş gösteren hastalıklar, bazen etkilenmemiş ebeveynlerin çocuklarında **spontan mutasyon** nedeniyle görülebilir. Spontan mutasyonların bazı hastalıklarda ileri baba yaşı (>35 yaş) ile ilişkili olduğu bilinmektedir. Akondroplazili hastaların %80'inde "fibroblast growth factor receptor" tip 3 (FGFR3) geninde spontan mutasyon vardır.

Tablo 47-1 Otozomal Dominant Hastalıklar

HASTALIK	SIKLIĞI	YORUMLAR
Akondroplazi Tanatoforik displazi Crouzon sendromu ve akantozis nigricans Nonsendromik kraniyosinostozis	1:12,000	Kromozom 4p16.3 üzerinde yer alan fibroblast growth factor receptor-3 genindeki mutasyonlar neden olur. Vakaların %40'ı yeni mutasyonlardan kaynaklanır (aynı gendeki farklı mutasyonları; akondroplazi, tanatoforik displazi, Crouzon sendromu ve akantozis nigricans ve nonsendromik kraniyosinostozise neden olurlar)
Nörofibromatozis 1	1:3500	Vakaların %50'sinden kromozom 17q11.2 geni üzerinde yer alan ve bir tümör süpresör geni olan neurofibromin genindeki yeni mutasyonlar sorumludur. Ekspresyon oldukça değişkendir
Nörofibromatozis 2 (NF2, bilateral akustik nöroma, Merlin)	Doğumda genotip, 1:33,000 Fenotip prevalansı 1:200,000	NF2 geni kromozom 22q12.2 üzerinde yer alır ve bir tümör süpresör genidir. Protein ürünü "Merlin" adlı bir proteindir
Huntington hastalığı (HD)	Populasyonlarda değişken, 1:5000-1:20,000	Hastalık; kromozom 4p16.3 üzerinde yer alan "Huntington" proteinini kodlayan gen içindeki (CAG) tekrarının genişlemesi sonucunda meydana gelir
Myotonik distrofi (DM, Steinert hastalığı)	Quebec'te 1:500, Avrupa'da 1:25,000	Hastalık; kromozom 19q13.2 üzerinde yer alan DM kinaz genindeki (CTG) tekrarının genişlemesi sonucunda meydana gelir. Hastalık sonraki nesillerde genetik antisipasyon gösterir
Marfan sendromu (FBN-1)	1:10,000	Bu sendrom kromozom 15q21.1 üzerinde yer alan fibrillin 1 (FBN) genindeki mutasyonlardan kaynaklanır; ekspresyonda değişkenlik vardır
Hereditör anjiyotrofik ödem (HANE)(Komplemanın C-1 bileşenini düzenleyen C-1 esteraz inhibitörü)	1:10,000	Gen kromozom 11q11-q13.2'de yer alır. Epizodik ve değişken subkutanöz ve submukozal şişme ve ağrı azalmış veya değişmiş esteraz inhibitör proteini aktivitesi fenotipi gendeki pek çok mutasyondan biri nedeniyle meydana gelir.

Tablo 49-1 Trizomi 13 ve Trizomi 18'in Olası Klinik Bulguları

	TRİZOMİ 13	TRİZOMİ 18
Baş ve yüz	Skalpte defektler (aplasia kutis) Mikroftalmi, korneal anormallikler Hastaların %60-80'inde yarık dudak ve damak Mikrosefali Eğimli alın Holoprosensefali (arrhinencephaly) Kapiller hemanjiomalar, sağırılık	Küçük ve prematür görünüm Dar palpebral aralık Dar burun ve hipoplastik alae nazi Bifrontal çapın dar olması Mikrognati Yarık dudak veya damak
Göğüs	Hastaların %80'inde konjenital kalp hastalığı (örneğin, VSD, PDA, ASD) Posterior ince kosta (eksik kosta)	Konjenital kalp hastalığı (Örneğin, VSD, PDA, ASD) Kısa sternum, küçük meme başları
Ekstremiteler	El ve ayak parmaklarının üst üste binmesi (klinodaktili) Polidaktili Hipoplastik ve hiperkonveks tırnaklar	Kalça abduksiyonu kısıtlıdır Parmakların üst üste binmesi ve klinodaktili; işaret parmak üçüncü parmağın, beşinci parmak dördüncü parmağın üzerindedir "Rocker-bottom feet" Hipoplastik tırnaklar
Genel	Şiddetli gelişme geriliği ve prenatal ve postnatal büyüme geriliği Renal anormallikler Nötrofillerde nükleer projeksiyonlar Sadece %5'si >6 ay yaşar	Şiddetli gelişme geriliği ve prenatal ve postnatal büyüme geriliği Prematür doğum, polihidramnios İnguinal veya abdominal herniler Hastaların sadece %5'i bir yılın üzerinde yaşar

ASD, Atrial septal defekt; PDA, patent duktus arteriosus; VSD, ventriküler septal defekt.

çüktür. Klinik bulgular arasında; hipertoni, belirgin oksiput, mikrognatia, düşük yerleşimli ve düzgün oluşmamış kulaklar, kısa sternum, "rocker-bottom feet", hipoplastik tırnaklar ve karakteristik olarak ikinci ve beşinci parmakların üçüncü ve dördüncü parmakların üzerine binmesi olarak tanımlanan "clenching of fists" bulgusu yer alır.

Trizomi 13

Trizomiler arasında üçüncü en sık görülen trizomi 13'tür. Trizomi 13 (47,XX,+13 veya 47,XY,+13) 12,000 canlı doğumda bir görülür ve yaşamın ilk bir yılı içinde genellikle ölümcül seyredir. Hastaların sadece %8.6'sı birinci doğum gününden sonrasına kadar yaşayabilir.

Trizomi 13'lü çocuklarda çeşitli malformasyonlar görülür (Tablo 49-1'e bakınız). Bu çocuklar gestasyonel yaşlarına göre küçük ve mikrosefaliklerdir. Siklopi (tek orbita), sebosefali (tek burun deliği), yarık dudak ve damak ve alobar holoprosensefali gibi orta hat santral sinir sistemi anormallikleri sıklıkla görülür. Alın genellikle eğimlidir, kulaklar sıklıkla küçük ve düzgün oluşmamıştır. Bunların yanı sıra mikroftalmi veya

anoftalmi görülebilir. Ellerde postaksiyel polidaktili, yumru ayak veya "rocker-bottom feet" gibi bulgular sıklıkla görülür. Erkeklerde hipospadias ve kriptorşidizm; kızlarda ise labia minora hipoplazisi sıklıkla görülür. Trizomi 13'lü çocukların çoğunda konjenital kalp hastalığı vardır. Oksiput üzerinde "punched-out" skalp lezyonu olarak tanımlanan **aplasia kutis konjenita** bulgusu görülebilir. Aplasia kutis konjenita, polidaktili ve yüz bulgularından bazılarının veya hepsinin birden bir hastada olması trizomi 13 tanısı için oldukça patognomiktir.

Klinefelter Sendromu

Klinefelter sendromu (KS) 500 erkek doğumda bir sıklığında görülmektedir. Erkeklerdeki hipogonadizm ve infertilitenin en sık genetik nedenidir. Fazladan bir X kromozomunun varlığı (47,XXY) sonucunda meydana gelir (Bölüm 174'e bakınız). Fazladan X kromozomu sperm veya yumurtadaki "nondisjunction" nedeniyle oluşur. KS bulguları olan erkeklerin %15'i mozaiktir. Bu mozaizim arasında en sık olanı 46,XY/47,XXY'dir. Puberte öncesinde KS'li erkek çocukları toplumun geri kalanından ayırt edilemezler.

Tanı genellikle erkek çocuğu 15 veya 16 yaşlarına gelindiğinde konulur. Bu noktada pubik ve aksiller tüylenmenin progresif bir şekilde gelişmesine rağmen testislerin hacim olarak infantil kalmaları klinisyeni bu hastalık ile ilgili olarak şüphelendirmelidir. KS'li adölesan ve genç erişkinlerde ekstremiteler uzun olup bu hastalar uzun boyludurlar. Adölesan veya erişkin dönemde jinekomasti gelişir.

Testislerin büyüme ve maturasyonunda yetersizlik olması nedeniyle KS'li erkeklerde testosteron yetmezliği vardır. Bu nedenle bu kişiler yaşayabilen sperm üretemezler. Testiküler testosteronun düşük miktarlardaki üretimi daha sonrasında fasiyal saç, sesin kalınlaşması ve libido gibi sekonder cinsiyet karakteristiklerinin gelişmemesi ile sonuçlanır. Erişkinlerde osteopeni ve osteoporoz gelişir. Bu bulgular nedeniyle testosteron takviyesi endikasyonu vardır.

KS'li erkeklerin çoğu az sayıda canlı sperm üretebildikleri için infertilirdirler. Testiküler biyopsi ile canlı spermlerin izole edilmesi tekniği, in vitro fertilizasyon ve intrasitoplazmik sperm enjeksiyonu ile KS'li erkeklerin çocuk sahibi olmaları mümkündür. Bu teknoloji yardımıyla çocuk sahibi olan KS'li hastaların çocuklarının kromozom teşekkülünün normal olduğu ortaya çıkarılmıştır.

Monozomiler

Turner Sendromu

Turner sendromu (TS) monozomik bir gebeliğin terme kadar sağ şekilde ulaşabildiği tek durum olsa da 45,X embriyolarının %99'u spontan olarak kaybedilir. Birinci trimester gebelik kayıplarının %13'ünde 45,X saptanmakta olup bütün gebelik ürünleri arasında en sık görülen (%1.4) anöploididir. TS, 3200 canlı kadın doğumunda bir görülür. TS hafif fiziksel ve gelişimsel bulgulardan oluşan spektrumu açısından oldukça dikkat çekicidir. Etkilenmiş kadınların normal zeka düzeyleri ve yaşam beklentileri vardır.

TS'li kadınların; düşük yerleşimli ve hafif düzgün oluşmamış kulak, üçgen yüz, düz nazal köprü ve epikantal katlantılardan oluşan karakteristik yüz görünümüne, kistik higroma ile birlikte veya izole boyunda yelelenme, geniş toraks, ayırık meme başı, el ve ayak sırtında ödem gibi klinik bulguları vardır. İnternal malformasyonlar arasında; konjenital

li kalp, renal ve özellikle radial aplazi ve baş parmak malformasyonları veya aplazi gibi limb anomalileri) görülür ve genellikle daha şiddetli bir limb redüksiyon defektinin bir parçasıdır. Bu bulgu amniyotik band disrupsiyon sekansı ile beraber olabilecek intraüterin amputasyona sekonder de gelişebilir. **Sindaktili** (iki veya daha fazla parmağın birleşmesi) bulgusu Smith-Lemli-Opitz sendromu da dahil olacak şekilde pek çok sendromda görülebilir (Bölüm 199 ve 201'e bakınız).

Dermatoglikler palmar çizgilenme örüntülerini içerirler. Erken fetal hayatta hipotoni bulgusunun bir göstergesi olan transverse palmar çizgilenme Down sendromlu çocukların yaklaşık olarak %50'sinde görülür (Genel popülasyonun %10'unda). Fetal alkol spektrum bozukluğunda da karakteristik bir palmar çizgilenme örüntüsü görülür.

Genital Bölge

Genitaller yapısal anomaliler açısından yakın bir şekilde incelenmelidir. Erkeklerde penis kısa görünümünde ise mutlaka ölçülmeli ve bilinen yaşa uygun verilerle karşılaştırılmalıdır. Ambigus genitalye sıklıkla konjenital adrenal hiperplazi (kızlarda musküllen dış genitalye bulgusu olabilir, erkeklerde ise genital bölge etkilenmemiş olabilir) gibi endokrinolojik anormalliklerle veya 45,X/46,XY mozaizmi gibi kromozom hastalıkları ile ilişkili olabilir veya multipl konjenital anomali sendromlarına sekonder gelişebilir. Sıklıkla izole bir defekt olarak görülen ve erkek yenidoğanlarda 300'de bir sıklıkla görülen hipospadias bulgusunun özellikle kriptorşidizm gibi diğer anomaliler ile ilişkili olması durumunda hastada bir sendrom olasılığı kuvvetle muhtemeldir.

LABORATUVAR DEĞERLENDİRİLMESİ

Kromozom analizi; multipl konjenital anomali, bir majör organ sistem tutulumu, multipl dismorfik yüz özellikleri veya zihinsel yetersizlik bulgusu olan çocuklarda mutlaka yaptırılmalıdır. Son zamanlarda pek çok merkezde mikrodizin karşılaştırmalı genomik hibridizasyon incelemesi rutin veya yüksek çözünürlüklü kromozom analizinin yerine geçmiştir. Kromozom analizi ile ilgili tam tartışma için Bölüm 48'e a bakınız.

Doğrudan DNA analizi spesifik mutasyonların tespit edilmesinde kullanılabilir. Web-dayalı kaynaklar aracılığıyla güncel bir durumda olmak özellikle önemlidir. Spesifik durumlar için yapılabilecek testlerle ve bu testleri yapan laboratuvarlarla ilgili bilgi sağlama açısından www.genetests.org adresi çok faydalı bir adrestir.

Radyolojik görüntüleme dismorfik yüz özellikleri olan çocukların değerlendirilmeleri sırasında oldukça önemli bir rol oynar. Multipl eksternal malformasyonları olan bireyler muhtemel internal malformasyonlar açısından çok dikkatli bir şekilde incelenmelidirler. Yapılabilecek testler arasında; beyin, böbrek, mesane, karaciğer ve dalakta bulunabilecek anomalilerin değerlendirilebilmesine yönelik kafa ve abdomen **ultrasonografisi**; iskelet displazisi şüphesi durumunda **iskelet grafileri**; kalpte üfürüm bulgusunun olması durumunda kardiyoloji konsültasyonu, **elektrokardiyogram** ve **ekokardiyogram**; nörolojik anormallikleri veya spinal bir defekti olan çocuklarda **manyetik rezonans görüntüleme** ve kraniyosinostozis bulgusunun olması durumunda kafanın **bilgisayarlı tomografi** incelemesi yer alır.

Yapılan testlerde herhangi bir tanı alamayan çocuklarda tüm ekzon dizi analizi ve tüm genom dizi analizi giderek daha güçlü bir araç haline gelmektedir.

TANI

Karakteristik bulguların olması durumunda malformasyon sendrom tanısı kolay bir şekilde konulsa da bazı durumlarda tanı hemen konulamamaktadır. Bazı bulguların hep birlikte bulunması nadirdir. Bu gibi durumlarda bulguların uygun bir "eş" ile eşlendirilmesi güç olmaktadır. Laboratuvar testleri pek çok durumda normaldir ve tanının doğrulanması subjektif bulgulara dayanır. Klinik genetik uzmanları; skorlama sistemleri ayırıcı tanının geliştirilmesine yardım edecek çapraz referanslı anomali tabloları ve bilgisayarlı tanı programları geliştirerek bu güçlüğü çözmeye çalışmışlardır. Doğru tanı aşağıda sıralanan nedenlerden dolayı önemlidir;

1. Doğru tanı; aileye çocuklarının neden bir konjenital anomali ile dünyaya geldikleri ile ilgili açıklama yapılmasını sağlar. Bu açıklama çocuklarının probleminden sıklıkla kendilerinin sorumlu olduklarına inanan ebeveynlerin kendilerini suçlanma duygusundan kurtulmalarına yardımcı olur.
2. Pek çok hastalığın doğal hikayesinin iyi tanımlanması ile belirli bir sendromla ilişkili medikal sorunların çözümü ve uygun tarama yöntemleri mümkün olabilecektir. Doğru tanısı olan çocuklarda tanısı olmayan çocuklarda görülebilecek medikal problemlerin artık muhtemelen görülmeyeceği güvencesi verilebilir.
3. Doğru tanı genetik danışmanın gelecekte risk altında olacak çocukların ortaya çıkarılmasını mümkün olan durumlarda prenatal testlerin yapılmasına olanak sağlar. Tanı olması durumunda klinisyen aile için eğitim materyalleri sağlar, belirli hastalıklarla ilgili destek grupları ile temasa geçmesini sağlar. İnternet bu tür bilgilerin elde edilmesinde önemli bir kaynak haline gelmiştir. Bununla beraber bu konuda dikkatli olunmalıdır. İnternette ulaşılan bilgiler herhangi bir editöryal kontrolden geçirilmediği için bilgiler hatalı olabilmektedir. Nadir hastalıklar ve destek grupları ile ilgili olarak National Organization For Rare Disorders (www.rarediseases.org) adlı site faydalanılabilmektedir. Genetik testlerle ilgili bilgi ise Genetests internet sitesinden (www.genetests.org) elde edilebilmektedir. Pek çok hastalık için klinik ve araştırma kapsamında yapılan testler bu sitede yer almaktadır.

Önerilen Kaynaklar

- Brent RL: Environmental causes of human congenital malformations, *Pediatrics* 113:957-968, 2004.
- Crissman BG, Worley G, Roizen N, et al.: Current perspectives on Down syndrome: selected medical and social issues, *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 142C:127-130, 2006.
- Encode Project Consortium: An integrated encyclopedia of DNA elements in the human genome, *Nature* 489:57-74, 2012.
- Hobbs CA, Cleves MA, Simmons CJ: Genetic epidemiology and congenital malformations: from the chromosome to the crib, *Arch Pediatr Adolesc Med* 156:315-320, 2002.
- Holmes LB, Westgate MN: Inclusion and exclusion criteria for malformations in newborns exposed to potential teratogens, *Birth Defects Research (Part A)* 91:807-812, 2011.
- Kliegman RM, Stanton B, St. Geme J, et al.: *Nelson Textbook of Pediatrics*, 19th ed, Philadelphia, 2011, Saunders.
- Online Mendelian Inheritance in Man (website): <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=omim>.

Bölüm 52

KARBONHİDRAT BOZUKLUKLARI

GLİKOJEN DEPO HASTALIKLARI

Birçok glikojen depo hastalıkları hipoglisemi ve hepatomegali ile karakterizedir (Tablo 52-1). Glukozun depo formu glikojen en çok karaciğer (kan glukoz seviyelerini düzenlediği yer) ve kaslarda (anaerobik aktiviteye olanak sağladığı yer) bulunur. Glikojen, glikojen sentaz ve dallandırıcı enzim ortak aktivitesi ile üridin difosfoglukozdan sentezlenir (Şekil 52-1). Glikojen birikimi insülin ile uyarılır. Glikojenolizis epinefrin ve glukagon tarafından başlatılan basmaklar ile gelişir. Sonuçta glikojenin glukoz 1-fosfata seri fosforolizisi ve beraberinde daha düşük derecede olmak üzere, glikojen moleküllerinin dallanma noktalarındaki glukoz artıklarının hidrolizisi gelişir. Karaciğer ve böbreklerde fosfoglukomutaz

aktivitesi ile glukoz 1-fosfat, glukoz 6-fosfata dönüşür; glukoz 6-fosfataz ise glukoz 6-fosfatı hidrolize ederek glukoz üretir. İkinci enzim kaslarda bulunmaz. Glikojen depo hastalıkları dört gruba ayrılır:

1. Daha çok karaciğer üzerinde etkili ve kan glukozu üzerinde doğrudan etkileri olan hastalıklar (Tip I, VI ve VIII).
2. Ağır olarak kasları tutan ve anaerobik iş yapabilme üzerine etkili olan hastalıklar (Tip V ve VII).
3. Hem karaciğer hem de kaslar üzerinde etkili ve kan glukozu ile kas metabolizması üzerine etkileri olan hastalıklar (Tip III).
4. Çeşitli dokuları etkileyen ancak kan glukozu ve anaerobik iş yapabilme üzerine doğrudan etkisi olmayan hastalıklar (Tip II ve IV).

Tip I ve tip III glikojen depo hastalığının tanısında kanda ürik asit, laktat ve trigliseritlerin artışı görülür. Tüm formlarda tanı, lökositlerdeki DNA mutasyonu testi ile doğrulanır. Eğer bu test mümkünse, kas ve karaciğer biyopsisi gibi invaziv prosedürlerden kaçınılır. Eğer mutasyon testi mevcut değilse ya da kesin olmayan sonucu varsa, etkilenen organ- dan alınan dokuda enzim ölçümü tanıyı doğrular. Eğer tanı

Tablo 52-1 Glikojen Depo Hastalıkları

HASTALIK	ETKİLENEN ENZİM	ETKİLENEN ORGANLAR	KLİNİK SENDROM	YENİDOĞAN BELİRTİLERİ	PROGNOZ
Tip 1a: Von Gierke	Glukoz-6-fosfataz	Karaciğer, böbrek, GI trakt, trombositler	Hipoglisemi, laktik asidoz, ketozis, hepatomegali, hipotoni, büyüme geriliği, ishal, kanama bozukluğu, gut, hipertrigliseridemi, ksantomlar	Hipoglisemi, laktik asidemi, karaciğer büyük olmayabilir	Hipoglisemi nedeniyle erken ölüm, laktik asidoz; erken tanı ve diyetle sıkı uyum ile iyi olabilir; geç çocukluk döneminde hepatomlar oluşabilir
Tip 1b	Glukoz-6-fosfat translokaz	Karaciğer, böbrek, GI trakt, trombositler, lökositler	Tip 1a gibi, ek olarak klinikte belirgin nötropeni	Tip 1 gibi, ama enfeksiyonlar görülebilir	Tip 1a'daki risklere ek olarak çocuklarda önemli GI disfonksiyon görülür. İkinci dekatta gelişen enfeksiyonlara bağlı ölüm.
Tip II: Pompe	Lizozomal α -glukozidaz	Hepsi; özellikle çizgili kas, sinir hücreleri	Simetrik belirgin kas zayıflığı, kardiyomegali, kalp yetmezliği, kısa PR intervalı	Kas zayıflığı, kardiyomegali veya ikisi de olabilir.	Neonatal form çok kötü prognozlu; yaşamın ilk yılında ölüm olağan varyantlar olabilir; rekombinan insan α -glukozidaz ile tedavi umut vericidir.
Tip III: Forbes	Dal kırıcı enzim	Karaciğer, kaslar	Erken dönemde hipoglisemi, ketonüri, ilerleyen yaşla gerileyen hepatomegali; kas yorgunluğu görülebilir	Genellikle yok	Karaciğer bozukluğu açısından çok iyi; eğer miyopati varsa tip 1 ve tip V'e benzeme olasılığı vardır.
Tip IV: Andersen	Dallandırıcı enzim	Karaciğer, diğer dokular	Yaşamın ilk birkaç ayında başlayan hepatik siroz; erken karaciğer yetmezliği	Genellikle yok	Prognozu çok kötü; hepatik yetmezlik nedeni ile ilk dekatta ölüm tipiktir.
Tip V: McArdle	Kas fosforilaz	Kas	Adölesan dönemde başlayan kas yorgunluğu	Yok	Sedanter yaşam tarzı ile iyi
Tip VI: Hers	Karaciğer fosforilaz	Karaciğer	Hepatomegali ile birlikte hafif hipoglisemi, ketonüri	Genellikle yok	Muhtemelen iyi
Tip VII: Tarui	Kas fosfofruktokinaz	Kas	Klinik bulgular tip V'e benzer	Yok	Tip V'e benzer
Tip VIII	Fosforilaz kinaz	Karaciğer	Miyopati hariç klinik bulgular tip III'e benzer	Yok	İyi

Tablo 56-1 Lizozomal Depo Hastalıklar

HASTALIK (EPONİM)	EKSİK ENZİM	KLİNİK BAŞLANGIÇ	DİZOSTOZİS MULTİPLEKS	KORNEA	RETİNA	KARACİĞER, DALAK	SSS BULGULARI	İDRARDA BİRİKEN MADDE	LÖKOSİT/ KEMİK İLİĞİ BULGULARI	YORUM	MULTİPL ŞEKİLLERİ
MUKOPOLSAKKARİDOZLAR(MPS)											
MPS I (Hurler)	alfa-L-iduronidaz	1 yaş civarı	Var	Bulanık	—	Her ikisi de büyük	Belirgin işlev kaybı	Asit mukopolisakkarid	Alder-Reilly cisimcikleri (lökosit)	Kifoz	Var-schei ve bileşikleri
MPS II (Hunter)	İduronat-2-sül-fataz	1-2 yaş	Var	Berrak	Retinal dejenerasyon, papilödem	Her ikisi de büyük	Yavaş işlev kaybı	Asit mukopolisakkarid	Alder-Reilly cisimcikleri (lökosit)	X'e bağlı kalıtım	Var
MPS III (Sanfilippo)	Çeşitli heparan SO4s yıkım ürünlerinden biri	2-6 yaş	Az miktarda	Berrak	—	Karaciğer büyük/+-	Hızlı işlev kaybı	Asit mukopolisakkarid	Alder-Reilly cisimcikleri (lökosit)	—	Biyo kimyasal olarak birkaç tip
MPS IV (Morquio)	Galaktoz-6-sül-fataz yada beta-galaktozidaz	2 yaş	Yok cücelik deformiteleri	Hafif bulanık	—	—	Normal	Asit mukopolisakkarid	Alder-Reilly cisimcikleri (lökosit)	—	Var
MPS VI (Maroteaux-Lamy)	N-asetilgalaktozamin-4-sül-fataz	2 yaş	Var	Bulanık	—	Normal boyutlarda	Normal	Asit mukopolisakkarid	Alder-Reilly cisimcikleri (lökosit)	—	Var
MPS VII (Sly)	beta-glukuronidaz	Değişken, yenidoğanda	Var	Berrak/bulanık	—	Her ikisi de büyük	Etkilenmiş +/-	Asit mukopolisakkarid	Alder-Reilly cisimcikleri (lökosit)	immün olmayan hidrops	Var
LİPİDOZLAR											
Glukozilseramid lipidozu (Gaucher 1)	Glukoserebrolipidoz	Herhangi bir yaş	Yok	Berrak	Normal	iki organda da büyüme	Normal	Yok	Kemik iliğinde gaucher hücreleri	kemik ağrısı, kırıklar	değişkenlik kuraldır
Glukosilseramid lipidozu 2 (Gaucher 2)	Glukoserebrolipidoz	Fetal yaşamdan 2 yaşa kadar	Yok	Berrak	Normal	iki organda da büyüme	Belirgin işlev kaybı	Yok	Kemik iliğinde gaucher hücreleri	—	Var
Sfingomyelin lipidozu A (Niemann-Pick A)	Sfingomyelinaz	Yaşamın ilk ayı	Yok	Berrak	Japon bayrağı görünümü (%50)	iki organda da büyüme	Belirgin işlev kaybı	Yok	Kemik iliğinde köpük hücreleri	—	Yok
Sfingomyelin lipidozu B (Niemann-Pick B)	Sfingomyelinaz	Yaşamın ilk ayı veya daha sonrası	Yok	Berrak	Normal	iki organda da büyüme	Normal	Yok	Kemik iliğinde köpük hücreleri	—	Var
Niemann-Pick C	Lizozomal kolesterol düzenleyici (NPC1 geni)	Fetal yaşamdan adölesan çağa kadar	Yok	Berrak	Normal	Büyük	Vertikal oftalmopleji, distoni, katapleksi, nöbetler	Yok	Kemik iliğinde köpük hücreleri ve deniz mavimsi histiyositler	NP-A ve NP-B adölesan başına den farklı patogeneze	Yenidoğandan adölesanın başına kadar ölümcül
GM ₁ gangliosidoz (Tay-Sachs)	Hexosaminidaz A	3-6 ay	Yok	Berrak	japon bayrağı görünümü	Normal	belirgin işlev kaybı	Yok	Normal	Sandhoff hastalığı ile ilişkili	Var
Yaygın gangliosidoz (infantil GM ₁)	beta-Galaktozidaz	Yenidoğan-1 aylık	Var	Berrak	Japon bayrağı görünümü	iki organda da büyüme	belirgin işlev kaybı	Yok	Lökositte ink-lüzyonlar	—	Var
Metakromatik lökodikrofi	Arlisülfataz A	1-2 yaş	Yok	Berrak	Normal	Normal	belirgin işlev kaybı	Yok	Normal	—	Var
Fabry hastalığı	alfa-Galaktozidaz(serebrolipidoz)	Çocukluk, adölesan	Yok	Slit lamp (slit lamp biyomikroskop) ile bulanık	—	Karaciğer büyük olabilir	Normal	Yok	Normal	X'e bağlı kalıtım	Yok
Galaktozil seramid lipidoz (Krabbe)	Galaktoserebrosit β-galaktozidaz	İlk aylar	Yok	Berrak	Optik atrofi	Normal	Belirgin işlev kaybı	Yok	Normal	Depolama lizozomal değil	Var

Tablo 58-3 Perinatal öykünün bileşenleri

DEMOGRAFIK SOSYAL BİLGİ	Fetal tarama (OCT, NST, biyofizik profil)
Yaş	Ultrasonografi (anomaliler, hidrops)
İrk	Amnion sıvı analizi (L/S oranı)
Cinsel yolla bulaşan enfeksiyonlar, hepatit, AIDS	Oligohidramnios-polihidramnios
Yasadışı ilaçlar, sigara, etanol, kokain	Vajinal kanama
Bağışıklık durumu (sifiliz, rubella, hepatit B, HIV, kan grubu)	Preterm eylem
Mesleki maruziyet	Prematür (uzamış) membran yırtılması (süre)
GEÇİRİLMİŞ HASTALIKLAR	Preeklampsi
Kronik hipertansiyon	İdrar yolu enfeksiyonu
Kalp hastalığı	Kolonizasyon durumu (herpes simpleks, grup B streptokok)
Diyabetes mellitus	İlaçlar/tedaviler
Tiroid hastalıkları	Akut hastalık/enfeksiyon ajanlarına maruziyet
Hematolojik/malignite	Fetal tedavi
Kollajen-damar hastalığı (SLE)	EYLEM VE DOĞUM
Genetik öykü-kalıtımsal metabolik hastalıklar, kanama, sarılık	Eylem süresi
İlaç tedavisi	Bebeğin önden gelen kısmı-verteks, makat
ÖNCEKİ GEBELİKLER	Vajinal doğum, sezaryen sekiyo
Abortus/ölüdoğumlar	Kendiliğinden eylem, oksitosin ile çabuklaştırılan veya uyarılan eylem
İntrauterin fetal ölüm	Forseps ile doğum
Konjenital malformasyon	Mekonyum ile boyanmış amnion sıvısı
Serviks yetersizliği	Maternal ateş/amnionit
Doğum ağırlığı	Fetal kalp hızı özellikleri (distres)
Prematürite	Skalp pH
İkizler	Maternal analjezi, anestezi
Kan grubu duyarlılaşması/yenidoğan sarılığı	Nukal kord
Hidrops	Apgar skoru/resüsitasyon yöntemleri
İnfertilite	Gebelik yaşı değerlendirmesi
ŞİMDİKİ GEBELİK	Büyüme durumu (AGA, LGA, SGA)
Gebelik yaşı	
Gebelik yaşını belirleme yöntemi	

AGA, gebelik yaşına göre ortalamada; AIDS, edinsel bağışık yetmezliği sendromu (acquired immunodeficiency syndrome); LGA, gebelik yaşına göre büyük (large for gestational age); L/S, lesitin sfingomiyelin oranı; NST, non-stres test; OCT, oksitosine yanıt testi (oxytocin challenge test); SGA, gebelik yaşına göre küçük (small for gestational age); SLE, sistemik lupus eritematozus.

Fetal fizyolojiden neonatal fizyolojiye geçiş doğumda gerçekleşir. Plasentadan oksijen taşınması anne ve fetusun PaO_2 düzeyleri arasındaki fark nedeniyle gerçekleşir. Fetal oksijenlenmiş kan, erişkin ve bebeklere göre düşük PaO_2 düzeyine sahip olmakla birlikte, fetus anaerobik değildir. Fetus ve yenidoğanların bulunduğu ortam sıcaklıkları ve aktivite düzeyleri farklı olsa da fetal oksijen alımı ve tüketimi yenidoğana benzer hızlardadır. Fetal kandaki oksijen miktarı neredeyse büyük bebekler ve çocukların oksijen miktarına eşittir, çünkü fetal kan daha fazla hemoglobin konsantrasyonuna sahiptir.

Fetal hemoglobin (iki alfa ve iki gama zinciri vardır) erişkin hemoglobinine göre daha yüksek oksijen afinitesine sahiptir, bu özellik plasentadan oksijen transferini kolaylaştırır. Fetal hemoglobin-oksijen disosiasyon eğrisi erişkin eğrisine göre sola kaymıştır (Şekil 58-1); aynı PaO_2 düzeyinde, fetal hemoglobin erişkin hemoglobinine göre daha fazla doygundur. Fetal hemoglobin doygun olduğunda, oksijen saturasyon eğrisinin seviyesi daha düşüktür (PaO_2 , 20-30 mmHg),

bununla birlikte dokulara oksijen verilmesinde bir eksiklik olmaz. Bunun tersine plasentada daha yüksek oksijen konsantrasyonu vardır, oksijen yüklenmesi artar. Son trimesterde, erişkin hemoglobini yapımı artmaya başladığı için fetal hemoglobin yapımı azalmaya başlar, bebek 3-6 aylık olduğunda yalnızca erişkin hemoglobini vardır. Bu dönemde fetal hemoglobinin disosiasyon eğrisi artık erişkin hemoglobinin eğrisine dönüşür.

Plasentadan kalbe dönen oksijenlenmiş umbilikal ve nöz kan karaciğeri kanlandırır. Kanın geri kalan kısmı şant (**duktus venozus**) aracılığıyla karaciğere uğramadan geçer ve vena kava inferiora gider. Vena kava inferioradaki oksijenlenmiş kanın %60-70'i sağ atriya vena dönüşünü tamamlar. Sağ atriumdaki krista dividens kan akımının üçte birini açık foramen ovaleye buradan da sol atriya yönlendirir, daha sonra sol ventriküle geçen kan koroner, serebral ve üst ekstremitelere dolaşımına gönderilir. Vücudun üst bölümünden venöz dönüş yoluyla gelen kan sağ atriya vena kavadan gelen geri kalan üçte iki miktar kan ile birleşir ve sağ ventri-

Fiziksel maturite	-1	0	1	2	3	4	5
Deri	Çok ince kolayca yaralanır saydam	Jelatinöz, kırmızı, saydam	Düz pembe, venler görülür	Yüzeyel soyulma, döküntü, venler az görülür	Çatlama, soluk alanlar, venler seyrek	Parsömen, derin çatlaklar, venler görülmez	Sert çatlak buruşuk
Lanugo	Yok	Seyrek	Bol	İnce	Yer yer dökük	Çoğu yerde dökük	
Plantar yüzey	Ayak uzunluğu 40-50 mm: -1 40 mm'den kısa: -2	<50 mm, çizgi yok	Hafif kırmızı çizgiler	Yalnızca önde çizgi	Çizgiler ön 2/3'te	Çizgiler tüm ayak tabanında	
Meme	Farkedilmez	Zor farkedilir	Düz areola-tomurcuk yok	Hafif kabarık areola, tomurcuk 1-2 mm	Kabarık areola, tomurcuk 3-4 mm	Tam kabarık areola tomurcuk 5-10 mm	
Göz/kulak	Göz kapakları kapalı, gevşek (-1), sıkı (-2)	Göz kapakları açık, kulak düz, katlantılı halde kalır	Az kıvrımlı kulak; yumuşak kıvrılma sonrası yavaş düzelir	İyi kıvrımlı kulak yumuşak, kıvrılma sonrası çabuk düzelir	Şekli ve sağlam, kıvrılma sonrası hemen düzelir	Kalın, kıkırdak sert kulak	
Genital oranlar erkek	Skrotum düz, düzgün	Skortum baş, çizgilenme hafif	Testisler inguinal kanalın üst kısmında	Testisler inmektedir, çizgilenme azdır	Testisler inmiştir çizgilenmeler iyi gelişmiştir	Testisler sarkmıştır çizgilenmeler derindir	
Genital oranlar kız	Klitoris belirgin labia düzdür	Klitoris belirgin, labia minörler küçük	Klitoris belirgin, labia minörler küçük	Labia majör ve minörler eşit oranda belirgin	Labia majorlar geniş, minörler küçüktür	Labia majorlar klitorisi ve labia minörleri örter	

Şekil 58-3 Matürite ve gestasyonel yaşı belirlemede kullanılan fizik muayene belirteçleri. Genişletilmiş Yeni Ballard Skoru (NBS) çok küçük prematüre bebekleri de kapsar, daha matür bebeklerdeki doğruluğunu artırmak için geliştirilmiştir. (Ballard JL, Khoury JC, Wedig K, et al: New Ballard Score, expanded to include extremely premature infants, J Pediatr 119:417-423, 1991'den alınmıştır.)

Gebelik Yaşı

Gebelik yaşı, fetal yaş ve olgunluğa göre değişen çeşitli fizik muayene bulguları (Şekil 58-3) ve nöromusküler özelliklere (Şekil 58-4) göre belirlenir. Fetal yaş ile artan olgunluğun **fiziksel belirteçleri**, kulaç kepçesi sıklığının artması; meme dokusunun büyüklüğünün artması; sırtta ince, immatür lanugo tüylerinin azalması ve deri saydamlığının azalmasıdır. Gebelik yaşı ile artan olgunluğun **nörolojik belirteçleri**, bacak, kalça ve kollarla fleksiyonun artması; boyunda fleksör kasların tonusunun artması ve eklemlerde gevşekliliğin azalmasıdır. Bu bulgular yaşamın ilk gününde değerlendirilir ve puanlanır. Toplam puan gebelik yaşı ile bağlantılıdır, genellikle iki haftaya kadar yanılma payı olacak şekilde gebelik yaşı doğru hesaplanır (Şekil 58-5).

Gebelik yaşının hesaplanması anormal fetal büyüme bulgularının saptanmasına olanak sağlar, normalden daha fazla veya az büyüme ile ilgili komplikasyonların öngörülmesine yardımcı olur (Şekil 58-6). Gebelik yaşına göre doğum ağırlığı 90. persentilden daha büyük olan bebeklerin (**large for gestational age, LGA**) riskleri arasında diyabetik anne bebeklerinin riskleri ve postmatürite ile ilişkili riskler yer alır. Gebelik yaşına göre doğum ağırlığı 10. persentilden daha küçük (bazı büyüme eğrilerinde <2 standart sapma veya 5. persentil değeri kullanılır) olan (**small for gestational age, SGA**) bebeklerin sorunları konjenital malformasyonları içerir, diğer sorunlar Tablo 58-2'de listelenmiştir.

Deri

Deri muayenesinde solukluk, aşırı kırmızılık, sarılık, siyanoz, mekonyum ile boyanma, peteşi, ekimoz, konjenital nevüsler ve neonatal döküntüler olup olmadığına bakılmalıdır. Vazomotor dengesizlik, kutis marmoratus, telenjektazi, flebektazi (venöz belirginleşme ile birlikte aralıklı beneklenme), akrosiyanoz (ellerde ve ayaklarda) bulguları ile kendini gösterir ve prematüre bebeklerde normaldir. Akrosiyanoz, zamanında doğmuş sağlıklı bebeklerde yaşamın ilk günlerinde görülebilir.

Deri lanugo tüyleri ile kaplıdır, normal doğum zamanına kadar kaybolur. Omurganın lumbosakral bölgesinin üzerinde **bölgesel kullanma** olması spinal kord kapanma defekti olduğuna işaret eder. **Verniks kazeoza**, prematüre bebeklerde tüm deriyi kaplayan yumuşak, beyaz, kremi katmandır, normal doğum zamanına kadar kaybolur. Normal zamanından sonra (postterm) doğan bebeklerde sıklıkla deride soyulmalar ve parsömen kağıdı benzeri deri görünümü vardır. **Mongol lekeleri**, sırt ve kalçalardaki deride geçici, koyu maviden siyaha kadar pigmente maküllerdir; Afrikalı Amerikalı, Hintli ve Asyalı bebeklerin %90'ında görülür. **Nevüs simpleks** (salmon lekesi), denilen pembe makuler hemangiomlar sık görülür, genellikle geçicidir ve ense, göz kapakları ve alında görülürler. **Nevüs flammeus** (şarap kırmızısı nevüs) yüzde görülür ve Sturge-Weber Sendromu (trigeminal anjiyomatozis, kon-

Bölüm 60

FETUS HASTALIKLARI

Fetal hastalığın temel belirleyici faktörleri fetal genotip ve intrauterin çevredir. Çevresel faktörlerdeki çeşitlilik, genetik olarak anormal bir fetusun gelişememe veya yaşamama olasılığı olmakla birlikte, fetal iyilik halinin tümüyle belirlenmesinde fetal genetikten daha önemli bir rol oynar. Fetusun genetik, biyokimyasal ve fiziksel olarak değerlendirilebilmesi, amniyosentez, fetoskop, koryon villus örnekleme, fetal kan örnekleme, anne kan dolaşımındaki fetal DNA'nın genetik analizi ve gerçek zamanlı ultrasonografinin iyi gelişmiş olması sayesinde mümkün olmaktadır.

İNTRAUTERİN BÜYÜME KISITLILIĞI VE GEBELİK YAŞINA GÖRE KÜÇÜK BEBEKLER

Büyümeyi kısıtlayan anormal maternal, plasental ve fetal hastalıklara maruz kalan fetuslar yüksek riskli gruptadır ve alışlagelmiş sınıflamaya göre intrauterin büyüme kısıtlılığı (İUBK) olan bebeklerdir. İUBK ve SGA (small for gestational age) terimleri eş anlamlı değildir. İUBK beklenen büyüme kalıplarından sapmayı ifade eder. İUBK ile ilişkili azalmış fetal büyüme olumsuz intrauterin koşullara olan bir uyumdur ve metabolizma, büyüme, gelişmede kalıcı değişikliklere neden olur. İUBK en sık prematüre doğum ile ilişkili çeşitli anne hastalıklarında ortaya çıkar. SGA ise doğum ağırlığı, istatistiksel olarak gebelik yaşına göre ortalama doğum ağırlığı değerlerinde 10. persentilin veya iki standart sapmanın altında olan bebekleri tanımlar. SGA'nın nedeni İUBK olan bebeklerde olduğu gibi patolojik olabilir, küçük olup sağlıklı olan bir bebekte olduğu gibi patolojik olmayabilir (Tablo 60-1).

İUBK olan bebeklerin yalnızca %50'si doğumdan önce belirlenmektedir. Fetusun ardışık ultrasonografi izlemi ile değerlendirilmesinde (büyüme hızı, amnion sıvı hacmi, malformasyonlar, anomaliler ile uterus, plasenta ve fetal kan akımlarının Doppler velosimetri incelemesi) maternal fundus yüksekliğinin ölçülmesi ve kaydedilmesi İUBK'nı saptamaya yardımcı olur. İUBK'ndan şüphe duyulduğunda ve saptandığında, İUBK ve SGA olan fetusların fetal iyilik hali yakın izlenmelidir, anneye gereken uygun bakım verilmelidir (58. Bölüme bakınız).

Doğumda normalden daha küçük görünümde olan hafif ve orta düzeyde SGA olan bebekler azalmış ciltaltı yağ dokusuna sahiptir. Daha şiddetli SGA olan bebekler *zayıf görünümündedir*, gövdeye göre daha büyük görünen kafa (santral sinir sisteminin korunması nedeniyle) nedeniyle asimetri, geniş ön fontanel, küçük karın, ince kollar ve bacaklar, azalmış ciltaltı yağ dokusu, kuru ve bol deri, azalmış kas kütlesi ve ince (sıklıkla mekonyum ile boyalı) göbek kordonu bulguları olur. Gebelik yaşını fiziksel görünüm bulgularına göre belirlemekte sıklıkla güçlük çekilir ve nörolojik matüritenin ileride olduğu farkedilir. Fizik muayenede dismorfik bulgular, anormal ekstremiteler, konjenital malformasyonları düşündüren belirgin anomaliler, kromozomal defektler, teratojen maruziyeti olup olmadığına bakılmalıdır. Hepatosplenome-

Tablo 60-1 İntrauterin Büyüme Kısıtlılığının ve Doğumda Gebelik Haftasına Göre Küçük Vücut Ağırlığının Nedenleri

ANNE FAKTÖRLERİ

Yaş (genç ve ileri yaş)

Sigara içiciliği

Genetik (boy kısalığı, vücut ağırlığı)

Gebelik sırasındaki hastalıklar (preeklampsi, ağır diyabet, kronik hipertansiyon, konnektif doku hastalığı)

Enfeksiyonlar (intrauterin)

İyi bir prenatal bakımın olmaması

Oligohidramnios

Yetersiz beslenme

İrk (Afrikalı Amerikalı)

FETAL FAKTÖRLER

Kromozom anomalileri ve kromozomal olmayan sendromlar

Konjenital enfeksiyonlar

Kalıtsal metabolik hastalıklar

Çoğul gebelikler

İnsülin direnci, azalmış insülin veya insülin benzeri büyüme faktörü-1 yapımı

ANNENİN KULLANDIĞI İLAÇLAR

Antimetabolitler (metotreksat)

Ağır metaller (civa, kurşun)

Hidantoin

Narkotikler (morfin, metadon)

Steroidler (prednison)

Madde ve yasadışı ilaç kullanımı (alkol, kokain)

Varfarin

PLASENTAL VE UTERİN ANOMALİLER

Ablasyo plasenta

Anormal implantasyon

Anormal plasental damarlar

Koranjyoma

"Circumvallate" plasenta

Fetal damarlarda tromboz

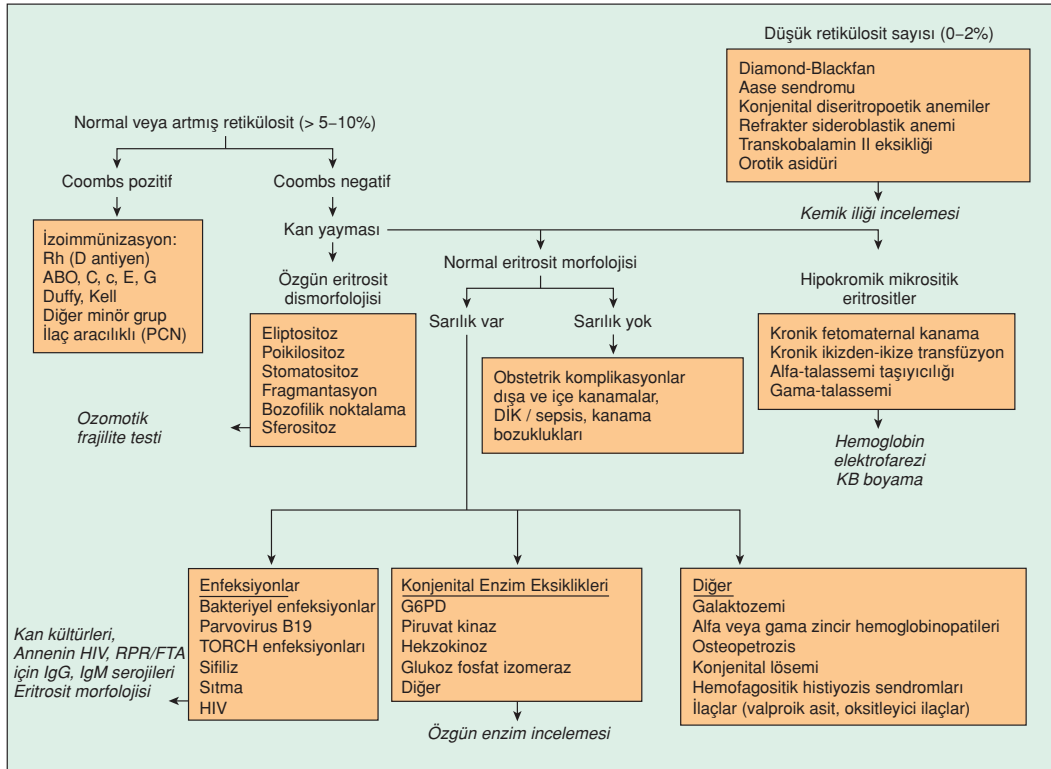
İskemik villus nekrozu

Çoğul gebelikler

Göbek kordonunda gerçek düğüm

Villitis (konjenital enfeksiyon)

gali, sarılık, göze ait, koryoretinit, katarakt, glokom, bulanık kornea gibi bozukluklara ek olarak deri döküntüleri olması konjenital enfeksiyon veya kalıtsal metabolik hastalığın varlığını düşündürür. Ağır İUBK veya SGA olan bebeklerde, özellikle fetal distress olanlarda, doğumda solunumsal asidoz, metabolik asidoz, asfiksi, hipoksemi, hipotansiyon, hipoglisemi, polisitemi, mekonyum aspirasyon sendromu ve persisten pulmoner hipertansiyon görülebilir.



Şekil 62-1 Yenidoğanlarda anemisinin ayırıcı tanısı. Aile öyküsü, anne, eylem ve doğum öyküleri, laboratuvar testleri olarak hemoglobinin, retikülosit sayısı, kan grubu, direk Coombs testi, periferik yayma, kırmızı kan hücre (RBC) indeksleri ve bilirübin konsantrasyonuna bakılmalıdır. DİK, yaygın damar içi pıhtılaşma; FTA, floresan traponemal antikor testi; G6PD, glukoz-6-fosfat dehidrogenaz; HIV, insan bağışık yetmezliği virüsü; KB, Kleihauer - Betke; PCN, penisilin; RPR, hızlı plazma reagin testleri; TORCH, toksoplazma, diğerleri, rubella, sitomegalavirüs, herpes-simpleks. (Ochs RK: *Anemia in the neonate. In Christensen RD, editor: Hematologic problems of the neonate, Philadelphia, 2000, Saunders, p 162.*)

lik ile ilişkili durumlar nedeniyle veya normal gebelik sırasında olabilir.

Duyarlılanmış ABO uyuşmazlığı genellikle çok hafif anemi dışında fetal hastalığa neden olmaz. Ciddi anemi ve hiperbilirübinemi ile kendini gösteren **yenidoğanın hemolitik hastalığına** neden olabilir. Sıfır kan grubuna sahip birçok anne gebelikten önce A ve B antijenlerine karşı IgG antikorlarına sahip olduğu için, A veya B kan grubuna sahip ilk bebek etkilenebilir. Rh uyuşmazlığına bağlı hastalığın aksine, ABO hemolitik hastalığının şiddeti sonraki gebeliklerde daha da artmaz. ABO uyuşmazlığına bağlı hemoliz Rh-duyarlılanmış gebeliklerdeki hemolizden daha azdır, bunun nedeni Anti-A ve Anti-B antikorlarının eritrositler dışında A veya B antijeni taşıyan hücrelere de bağlanabilmesi ve fetal eritrositlerin A ve B antijenlerinin Rh taşıyan kısımlarına göre daha az antijenik özellikte olmasıdır. Rh hemolitik hastalık sıklığının azalması ile birlikte ABO uyuşmazlığı tedavi gerektiren neonatal hiperbilirübineminin en sık nedeni haline gelmiştir, günümüzde klinik olarak anlamlı sarılığı olan yenidoğanların yaklaşık %20'sini oluşturur.

Eritroblastozis fetalis klasik olarak Rh kan grubu uyumsuzluğundan kaynaklanır. Rh-negatif olan kadınların çoğu ilk gebelik sırasında anti-Rh antikorlarına sahip değildir. Rh antijen sistemi beş antijenden oluşur: C, D, E, c ve e olup; d tipi antijenik değildir. Rh-duyarılanmış vaka-

ların çoğunda, fetusun D antijeni Rh-negatif annenin duyarılanmasında neden olur, bunun sonucunda ilk gebelikte IgG antikorları üretilir. Annelerin çoğu gebeliğin başında Rh antijenlerine karşı duyarlı olmadıkları için, Rh eritroblastozis fetalis genellikle ikinci ve daha sonraki gebeliklerde ortaya çıkar. İlk etkilenen gebelik annede bir antikor yanıtına neden olur, bu durum antenatal taramada yapılan Coombs testi ile belirlenebilir ve anneye anti-D antikor verilmesi gerekebilir. İlk etkilenen yenidoğanda ciddi fetal hastalık bulguları ve belirgin yenidoğanın hemolitik hastalığı görülmeyebilir, yalnızca anemi ve hiperbilirübinemi gelişir. Sonraki gebeliklerde duyarılanmaya olan antikor yanıtı şiddetleneceği için hemoliz intrauterin dönemde daha erken başlar. Fetal anemi, kalp yetmezliği, venöz basınçta artış, portal ven tıkanıklığı ve hipoalbüminemi **fetal hidropsa** neden olur, fetal hidrops asit, plevral ve perikardiyal efüzyonlar ve yaygın ödem ile karakterizedir (60. Bölüme bakınız). Fetal ölüm riski yüksektir.

Rh duyrılalanması ile komplike hale gelmiş bir gebeliğin **yönetimi** fetustaki hemolizin şiddetine, fetus üzerindeki etkilerine ve fetusun etkilenme anındaki matürasyonuna bağlıdır. Hemolizin şiddeti fetustan amnion sıvısına geçen bilirubin miktarının ölçülmesi ile değerlendirilebilir, amnion sıvısının optik yoğunluğunun (450 nm'de) spektrofotometrik analizi ile ölçülür.

Tablo 66-1 Perinatal Konjenital Enfeksiyonlar (TORCH)		
ETKEN	MATERNAL EPİDEMİYOLOJİ	NEONATAL BULGULAR
<i>Toxoplasma gondii</i>	Heterofil-negatif mononükleozis Kedi teması, çiğ et yeme, immünbaskılanma Gebeliğin 10-14. haftalarında maruziyet yüksek riskli	Hidrocefali, anormal BOS bulguları, intrakraniyal kalsifikasyonlar, koryoretinit, sarılık, hepatosplenomegali, ateş Bebeklerin çoğu doğumda semptomatiktir Tedavi: primetamine ek olarak sülfadiazin
Rubella virüsü	Bağışık olmayan seronegatif anne; ateş ± döküntü Enjeksiyon geçirme zamanı ile ilişkili olarak defektler: 8. haftaya kadar %85, 9-12. haftada %50, 13-20. haftada %16 oranındadır Virus bebeğin boğazında 1 yıl bulunabilir Önleme: aşılama	İntrauterin büyüme geriliği, mikrocefali, mikrotalmi, katarakt, glokom, "tuzlu biber" görünümünde koryoretinit, hepatosplenomegali, sarılık, PDA, sağırılık, böğürtlenli kek görünümünde döküntüler, anemi, trombositopeni, lökopeni, metafiziyel lusensiler, B hücre ve T hücre eksiklikleri Bebekler doğumda asemptomatik olabilir
CMV	Cinsel yolla bulaşır: birincil genital enfeksiyon asemptomatik olabilir Heterofil-negatif mononükleozis; bebekte 1-6 yıl boyunca virüri olabilir	Sepsis, intrauterin büyüme kısıtlılığı, koryoretinit, mikrocefali, periventriküler kalsifikasyonlar, böğürtlenli kek görünümünde döküntüler, anemi, trombositopeni, nötropeni, hepatosplenomegali, sarılık, sağırılık, pnömoni Çoğu bebek doğumda asemptomatiktir Önleme: CMV-negatif kan ürünleri Mevcut tedavi: gansiklovir
Herpes simpleks tip 2 ve 1	Cinsel yolla bulaşır: birincil genital enfeksiyon asemptomatik olabilir; intrauterin enfeksiyon nadirdir, doğum sırasında bulaş daha sıktır	İntrauterin enfeksiyon: koryoretinit, deri lezyonları, mikrocefali Postnatal: ensefalit, lokalize veya yaygın hastalık, deri vezikülleri, keratokonjonktivit Tedavi: asiklovir
Varisella-zoster virüs	Suçiçeği ile intrauterin enfeksiyon Anne doğumdan beş gün önce veya iki gün sonra hastalık geçirirse bebeklerde ağır neonatal varisella ortaya çıkar	Mikrotalmi, katarakt, koryoretinit, deri ve kemiklerde aplazi/hipoplazi/atrofi, deride skarlar Zoster daha büyük çocuklarda olur Neonatal hastalık VZIG ile önlenir Hasta yenidoğanın tedavisi: asiklovir
<i>Treponema pallidum</i> (sifiliz)	Cinsel yolla bulaşır Annedeki birincil enfeksiyon asemptomatik: ağrısız, "gizli" şankr Penisilin fetal enfeksiyonu önler, eritromisin önlemez	Doğumda immün olmayan hidrops, prematürite, anemi, nötropeni, trombositopeni, pnömoni, hepatosplenomegali olabilir Geç neonatal dönemde burun akıntısı (rinit), döküntü, hepatosplenomegali, kondilomata lata, metafizitis, BOS'ta pleositöz, keratit, periostal yeni kemik oluşumu, lenfositöz, hepatit olabilir Geç başlangıç: diş, göz, kemik, deri, santral sinir sistemi, kulak tutulur Tedavi: penisilin
Parvovirus	Beşinci hastalığın etkenidir; erişkinlerde ateş, döküntü, artralji olur	İmmün olmayan hidrops, fetal anemi Tedavi: intrauterin transfüzyon
HIV	AIDS; annelerin çoğu asemptomatik ve HIV pozitifdir; yüksek riskli öykü; fahişelik, ilaç istismarı, biseksüel evlilik, hemofili	AIDS semptomları yaşamın 3-6. ayında vakaların %10-25'inde ortaya çıkar; büyüme geriliği, yineleyen enfeksiyonlar, hepatosplenomegali, nörolojik anormallikler Tedavi: trimetoprim/sülfametaksazol, AZT, diğer antiretroviral ilaçlar Önleme: prenatal, intrapartum, postpartum AZT; bebeğe anne sütü verilmemesi
Hepatit B virüsü	Vertikal bulaş sıktır; siroza, hepatosellüler karsinoma neden olabilir	Akut neonatal hepatit; çoğu asemptomatik taşıyıcı olur Önleme: HBIG, aşılama
<i>Neisseria gonorrhoeae</i>	Cinsel yolla bulaşır, bebeğe doğumda bulaşır Tedavi: sefotaksim, seftriakson	Gonokokal oftalmi, sepsis, menenjit Önleme: gümüş nitrat, eritromisinli göz damlaları Tedavi: seftriakson
<i>Chlamydia trachomatis</i>	Cinsel yolla bulaşır, bebeğe doğumda bulaşır Tedavi: oral eritromisin	Konjonktivit, pnömoni Önleme: eritromisinli göz damlaları Tedavi: oral eritromisin
<i>Mycobacterium tuberculosis</i>	Yakın zamanda PPD deri testinin pozitifleşmesi, pozitif akciğer radyografisi, pozitif aile öyküsü	Konjenital septik pnömoni; edinsel birincil akciğer TB; asemptomatik, PPD sonrası Önleme: INH, BCG, kişiyi ayırma Tedavi: INH, rifampin, pirazinamid
<i>Trypanosoma cruzi</i> (Chagas hastalığı)	Orta Güney Amerikalı yerli, göçmenlik, seyahat etme Annede kronik hastalık	Büyüme geriliği, kalp yetmezliği, akalazya Tedavi: nifurtimoks

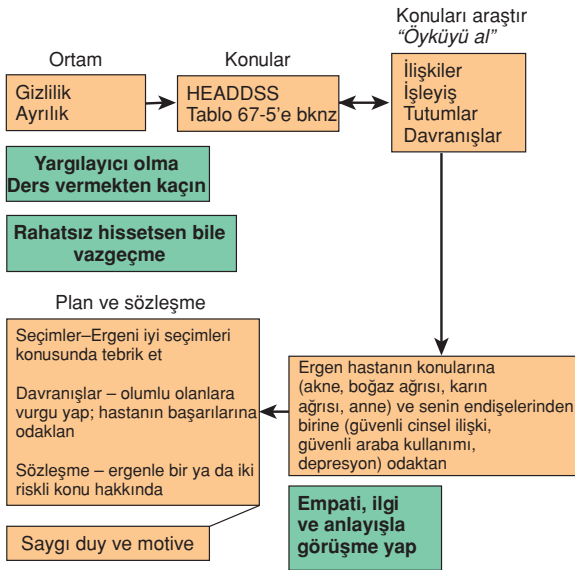
AZT, Zidovudin (azidotimidin); BCG, basil Calmette-Guerin; CMV, sitomegalovirus; HBIG, hepatit B immün globülin; INH, izoniazid; PDA, patent duktus arteriyozus; PPD, prifiye protein derivesi; TB, tüberküloz; VZIG, varisella-zoster immün globülin.

Tablo 67-3	Ergenin Psikolojik Gelişimi		
EVRE	YAŞ	DÜŞÜNME	ÖZELLİKLER
Erken ergenlik	10-14	Somutlaştırma ↓	Görünüm- "Normal miyim?" Yenilmez Akran grubu Yarın yok
Orta ergenlik	15-17		Risk alımında artış Sınırları test etme "Ben kimim?" Düşüncelerle deney yapma
Geç ergenlik	18-21	Formal işlemsel	Risk alımında artış Sınırları test etme "Ben kimim?" Düşüncelerle deney yapma

Tablo 67-5	Ergenle Yalnız görüşme: HEADDSS Konularında Tartışma	
EV/ Arkadaşlar (HOME)	Aile, ilişkiler ve aktiviteler. "Eğlenmek için ne yaparsın?"	
EĞİTİM	"Okulda en çok neyi seviyorsun?" Okul nasıl gidiyor?"	
ALKOL	"Arkadaşların arasında içki içen var mı?" "Sen içki içiyor musun?"	
MADDELER (DRUGS)	Sigara, marihuana, sokak maddeleri. "Hiç sigara içtin mi?" "Birçok ergen farklı maddeleri deniyor.... Sen bir şey denedin mi?"	
DİYET	Kilo, diyet/yeme davranışları. "Birçok ergen kiloları konusunda endişeleniyor ve diyet yapıyorlar. Sen hiç bunu yaptın mı?"	
CİNSEL İLİŞKİ (SEX)	Cinsel aktivite, doğum kontrolü. "Biriyle dışarı çıkıyor musun?" "Geçmişte birisiyle ilişkin oldu mu?"	
İNTİHAR (SUICIDE)/ DEPRESYON	Duygudurum dalgalanmaları, depresyon, intihar denemeleri ya da düşünceleri, benlik saygısı. "Kötü ya da deprese hissetmek herkes için sık bir durumdur. Kendine zarar vermek isteyecek kadar kendini kötü hissettiğin oldu mu?"	

*HEADDSS akronimi başka terimlerle de temsil edilebilir, A=aktiviteler, D =depresyon. Şekil 67-1'e bakınız.

ORTAM ~ KONULAR ~ ARAŞTIRMA~ PLAN



Şekil 67-2 Ergen görüşmesinde STEP rehberi.

Tablo 67-6	Reşit Olmayan Ergenlerin Yasal Hakları
Reşit olma yaşı (birçok yerde ≥18 yaş)	
Sağlık hizmetlerinin reşit olmayan ergenler için sağladığı istisna durumlar*:	
Acil hizmeti (ör., hayatı tehdit eden bir durum ya da tedavinin gecikmesinin belirgin olarak morbiditeyi artırabileceği bir durumda)	
Cinsellikle ilişkili sağlık hizmetinde tanı ve tedavi	
Madde ilişkili sağlık hizmetinde tanı ve tedavi	
Özgür reşit olmayan ergenler (fiziksel ve mali olarak aileden bağımsız; Silahlı Kuvvetler; evli; çocuk doğurma)	
Olgun reşit olmayan ergenler (değerlendirme ve tedavinin riskleri ve faydalarını kavrayabilir)	
Her istisnai durum hastanın sağlık kaydında açıkça belirtilmelidir.	

*Ülke kanunlarıyla belirlenir.

Fizik muayene sırasında ebeveyn ya da eşlik edecek başka birisini bulunmasının teklif edilmesi gerekmektedir.

Tablo 67-4	Gizlilik için İlkeler
Ergenlik öncesi çağda olan hastayı ve ebeveyni gizlilik ve yalnız görüşme konusunda hazırla	
Görüşmenin başlangıcında gizliliği tartış	
Ebeveynler/vasiler/ergen ile yapılan görüşmeler gizlidir (istisnalar mevcut*)	
Ergen hastanla birlikteyken gizliliği tekrar teyit et	

*Gizlilikle ilişkili istisnalar herhangi bir kişiye büyük ya da olması yaklaşan zararı kapsar (ör., istismar, intihar, cinayet)

ERGENLERİN FİZİKSEL BÜYÜME VE GELİŞİMLERİ

Kızlar

Aerola altında meme tomurcuklanması (**telaş**) ve mons pubis üzerinde ince, düz pubik kıllanma (**adrenarş** ya da **pubarş**) 11 yaş civarında (8-13 yaş arası) gerçekleşen erken pubertal değişikliklerdir (Bölüm 174'e bakınız). Bu değişiklikler cinsel olgunlaşma derecesi ya da Tanner evrelenmesinde pubertal gelişimin II. basamağını işaret eder (Şekil 67-3 ve

Bölüm 70

YEME BOZUKLUKLARI

Yeme bozuklukları ergenlerde, özellikle de kızlarda sık görülen bir kronik hastalıktır. *Mental Bozuklukların Tanısal ve İstatistiksel Klavuzu, beşinci baskı (DSM-V)* bunları psikiyatrik hastalık olarak tanımlamaktadır. Genç ergenlerde tanı (büyüme atağı öncesi, premenstrüel) tipik tanısal kriterleri takip etmeyebilir (Tablo 70-1).

ANOREKSİYA NERVOZA

Anoreksiya nervoza prevalansı genç kızlarda %1.5'tir. Kadın-erkek oranı ortalama 20:1'dir ve familyal bir patern gösterir. Anoreksiya nervosunun nedeni bilinmemektedir ancak tanımlanmış risk faktörlerini içeren sosyal, çevresel, psikolojik ve biyolojik olayların karmaşık ilişkisi söz konusudur (Şekil 70-2).

Klinik Göstergeler ve Tanı

Yeme bozuklukları için tarama önemlidir ve riskli faktörlerle ilgili olarak yapılan daha geniş bir psikososyal taramanın bir parçası olarak en iyi şekilde yapılır. Ergenlerle tek başına görüşme yapılması önerilse de sorunu aza indirebileceklerinden dolayı anne-baba ile tek başına görüşme de önemlidir. Etkilenmiş hasta tarafından tariflenen ilk olay yeme ya da egzersizde davranış değişikliğidir (ör., yemek obsesyonu, yemekle ilgili düşünüp durma, duygudurum değişiklikleri). Hastanın gerçek dışı bir beden algısı vardır ve aşırı ince gözükmeye rağmen çok şişman hisseder. Anne-babanın bu duruma tepkileri öfke, kendini suçlama, ilgiyi çocuğun üstüne odaklanma, hastalığı görmezden gelme ya da davranışını onaylama şeklinde olabilir.

Hekim yargılayıcı olmamalı, bilgi toplamalı ve ayırıcı tanıları değerlendirmelidir. Kilo kaybının **ayırıcı tanıları** arasında gastroözefageal reflü, peptik ülser, malignensi, kronik diyare, malabsorbsiyon, enflamatuvar bağırsak hastalığı, artmış enerji ihtiyacı, hipotalamik lezyonlar, hipertiroidizm, diyabetes mellitus ve Addison hastalığı bulunmaktadır. Psikiyatrik bozuklukların da düşünülmesi gerekmektedir (ör., madde istismarı, depresyon, obsesif-kompulsif bozukluk).

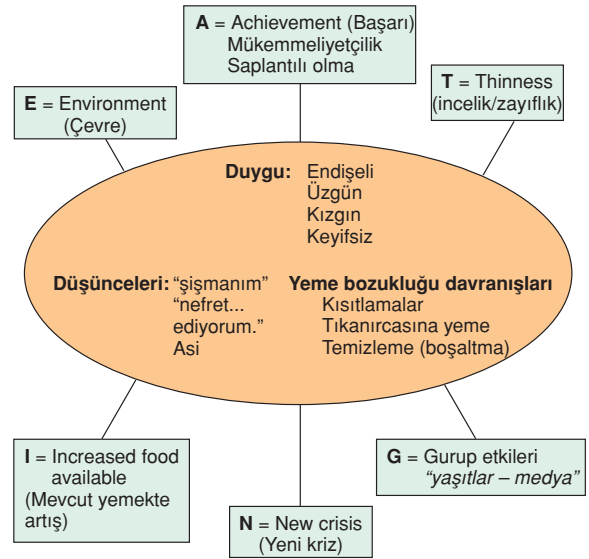
Anoreksiyanın **klinik özellikleri** arasında görünümü saklamak için bol giysiler giyme, yüz ve gövdede ince kıllanma (lanugo benzeri tüylenme), kaba ve pul pul görünümlü yüz, bradikardi, hipotermi, azalmış vücut kitle indeksi, dişin mine tabakasında erozyon (kusmaya bağlı asit) ve el ve ayakların akraziyozu bulunmaktadır. Hipertiroidizm bulguları bulunmamalıdır (Bölüm 175'e bakınız). Anoreksiya nervoza için tanı kriterleri Tablo 70-2'de listelenmiştir.

Tedavi ve Prognoz

Tedavi beslenme programı ve kişisel ve ailesel terapiyi de içeren multidisipliner bir yaklaşım gerektirir. Beslenme düzenli besinlerin istemli olarak alınması, oral alınan besleyici Formula ya da nazogastrik tüp aracılığıyla yapılır. Vital bulgular stabil olduğunda hasta ve anne-babası ile ayrıntılı bir

Tablo 70-1 Normal Ergenlik Aşamaları

PSİKOLOJİK EVRELER	YEME BOZUKLUKLARINI TETİKLEYEN KONULAR
Erken ergenlik – bedenle ilgili artmış farkındalık	Büyüme korkusu
Orta ergenlik – artmış öz farkındalık	İsyankarlık
	Hırs ve başarı
Geç ergenlik – kimlik	Gelecekle ilgili kaygı ve endişe
	Kontrol ihtiyacı



Şekil 70-1 Yeme (eating) bozukluğu siklusu.

tedavi sözleşmesi tartışılıp kararlaştırılmak gereklidir. İlk basamak kiloyu korumaktır. Hospitalizasyon gerekli olabilir (Tablo 70-3). Normal kilonun %80'i sağlandıktan sonra hastaya kendi temposunda kilo alması için özgürlük tanınabilir. Prognozunda %3-5 oranında mortalite (intihar, malnütrisyon), bulimik belirtilerin gelişimi (hastaların %30'unda) ve inatçı anoreksiya nervoza sendromu (hastaların %20'sinde) görülebilir.

BULİMİYA NERVOZA

Tablo 70-4 bulimiya nervoza için tanı kriterlerini göstermektedir. Bulimiya nervoza prevalansı kadın üniversite öğrencileri arasında %5'tir. Kadın-erkek oranı 10:1'dir. Tıkanırcasına yeme (binge-eating) epizodları büyük miktarlarda sıklıkla yasaklı yiyeceklerin ya da artık yemeklerin ya da her ikisinin de hızlıca tüketilmesi ve sonrasında bu durumun kusmayla

jeksiyon gerekliliğinden dolayı küçük çocuklarda kullanımı kısıtlıdır. İmmünoterapi mutlaka doktor ofisinde yapılmalı ve alerjen enjeksiyonundan sonra 20-30 dakika gözlenmelidir. Anafilaksi oluşabilir ve doktor böyle ciddi yan etkileri tedavi edebilecek deneyim sahibi olmalıdır.

KOMPLİKASYONLAR

Alerjik rinitli çocukların yaklaşık %60'ında reaktif havayolu hastalığı/astım semptomları bulunur (Bkz. Bölüm 78). Kronik alerjik inflamasyon, postnazal akıntı nedeniyle kronik öksürüğe, östaki tüpü disfonksiyonu ve otitis mediya, sinüzite, obstrüktif uyku apnesine yol açabilecek tonsiller ve adenoid hipertrofiye neden olur. Alerjik rinitli çocuklarda uyku bozuklukları, hareket kısıtlılıkları, irritabilite ile okul performansları ve iyilik hallerini etkileyebilen duyu durum ve kognitif bozukluklara neden olabilir.

PROGNOZ VE KORUNMA

Mevsimsel alerjik rinit sık görülen ve çocuk büyüdükçe kendiliğinden geçmeyebilen önemli bir durumdur. Hastalar kendi kendine yönetime zaman içinde alışırlar. Yıl boyu süren alerjik rinit ev içi alerjen kontrolü ile düzelir.

Suçlanan alerjenin ortadan kaldırılması ve alerjiden kaçınılması önerilir. Ev hayvanlarından kaynaklanan hayvansal alerjenlerin en aza indirilmesinin etkili yöntemi hayvanları evden uzaklaştırmaktır. Polenlerden ve ev dışı küflerden korunabilmek için ev içinde kontrollü bir ortamda bulunmak gerekir. Klima kullanımı ile kapı ve pencereleri kapalı tutulması polenlere maruziyeti azaltır. Yüksek etkili partikül hava filtreleri alerjenlere (ör. evcil hayvan deri dö-küntüsü) maruziyeti azaltır. Akar alerjilerini azaltmada en etkili yöntem yatak ve yastıkların izolasyonu ve alerjen geçirmeyen maddelerle kaplanmasıdır. Nevresimler her hafta sıcak su (>55 C) ile yıkanmalıdır.

ile doku inflamasyonunu başlatır ve sürdürür. Hastalık akut fazdan kronik faza ilerledikçe hücresel yanıtta Th2'den Th1/Th0'a geçiş olur. Kronik lezyonlar artmış IL-12 ve IL-18 ile karakterizedir.

Atopik dermatitli hastaların **ciltleri aşırı hassastır** ve birçok faktör hastalığın tekrarlamasına ve kötüleşmesine neden olur. Bilinen tetikleyiciler; anksiyete ve stres, iklim (sıcaklık ve nemde aşırı değişiklikler), iritanlar, alerjenler ve enfeksiyonlardır. Orta ve ağır derecede atopik dermatitli bebekler ve küçük çocukların %35 ila %40'ında eşlik eden besin alerjisi vardır. Atopik dermatit ne kadar ağır, hasta ne kadar küçükse bu duruma katkıda bulunan faktör olarak besin alerjisi bulunma ihtimali o kadar yüksektir. Yumurta alerjisi besinlerin tetiklediği egzamatöz reaksiyonların en sık nedenidir.

EPİDEMİYOLOJİ

Atopik dermatit prevalansı son 30 yıl içinde iki ila üç kat artmıştır. Çocukların yaklaşık %15-20'si erişkinlerin %2-10'u etkilenmiştir. Atopik dermatit genellikle erken süt çocuğu döneminde başlar. Etkilenmiş çocukların yaklaşık %50'si hayatının ilk 1 yılı içinde semptom gösterirken, bu çocukların %80'inde hastalık başlangıcı ilk 5 yaş içinde olur. Atopik dermatit genellikle diğer atopik hastalıkların ilk klinik tablosudur. Atopik dermatitli çocukların yaklaşık %80'inde astım veya alerjik rinit gibi diğer alerjik hastalıklar gelişir. Solunumsal alerji başlangıcında dermatit semptomları genellikle kaybolur.

KLİNİK BULGULAR

Atopik dermatitin klinik bulguları yaşa göre değişir. Süt çocukluğu döneminde atopik dermatit yüz, saçlı deri, yanaklar ve ekstremitelerin ekstansör yüzeylerinde görülür (Şekil



Şekil 80-1 Atopik dermatitte tipik yanak tutulumu. (Alıntı Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB: Textbook of Neonatal Dermatology, Philadelphia, 2001, Saunders, p 242.)

Bölüm 80

ATOPIK DERMATİT

ETİYOLOJİ

Atopik dermatit kronik, kaşıntılı, tekrarlayıcı cilt hastalığıdır. Patogenezi multifaktöriyeldir ve genetik yatkınlık, immünolojik anomali, deri bariyer fonksiyonunda bozukluk, çevresel etkiler ve enfeksiyöz nedenlerin tetiklemesi içeren faktörlerin karmaşık ilişkisi sonucu oluşur. Atopik dermatitte epidermal (filaggrin) ve diğer epitelyal yapısal proteinleri kodlayan genler ve immün sistemin önemli elemanlarını kodlayan genler önemli rol oynar.

Atopik dermatitli hastalarda birçok immünregülatör anomaliler tanımlanmıştır. İritan ve alerjenleri içeren çevresel tetikleyicilere yanıt olarak abartılı kutanöz iltihabi cevap vardır. Dermiste yüzeye bağlı IgE içeren aktive Langerhans hücreleri T hücrelerini stimüle eder. Akut lezyonlarda aktive Th2 lenfositler dermisi infiltre eder. Bu hücreler; IgE üretimini arttıran interkolin-4 (IL-4) ve interlökin-13 (IL-13); eozinofil farklılaşmasını sağlayan interlökin-5 (IL-5) aracılığı

Tablo 86-1 Pediatrik Artrit Sendromlarının Ayırıcı Tanısı

ÖZELLİKLERİ	SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATOSUS	JUVENİL İDİOPATİK ARTRİT	ROMATİZMAL ATEŞ	LYME HASTALIĞI	LÖSEMİ	GONOKOKSEMI	KAWASAKİ HASTALIĞI
Cinsiyet	K>E	Alt tip bağımlı	K=E	K=E	K=E	K>E	K=E
Yaş	10-20 yaş	1-16 yaş	5-15 yaş	>5-20 yaş	2-10 yaş	>12 yaş	< 5 yaş
Artralji	Evet	Evet	Evet	Evet	Evet	Evet	Evet
Sabah sertliği	Evet	Evet	Hayır	Hayır	Hayır	Hayır	Hayır
Döküntü	Malar rash, diskoid rash	Somon pembesi makul (sistemik başlangıçlı)	Eritema marginatum	Eritema migrans	Hayır	El ve ayak içlerinde papulopüstüller	Yaygın makulopapüller (sfesifik olmayan), soyulma
Monoartiküler paucartiküler	Evet	%50	Hayır	Evet	Evet	Evet	—
Poliartiküler	Evet	Evet	Evet	Hayır	Evet	Hayır	Evet
Küçük eklemler	Evet	Evet	Hayır	Nadir	Evet	Hayır	Evet
Temporomandibuler eklem	Hayır	Nadir	Hayır	Nadir	Hayır	Hayır	Hayır
Göz hastalıkları	Üveit/retinit	İridosiklit (sistemikte nadir)	Hayır	Konjonktivit, keratit	Hayır	Hayır	Konjonktivit, üveit
Beyaz küre sayısı	Azalmış	Artmış (makrofaj aktivasyon sendromunda azalmış)	Normal/artmış	Normal	Artmış veya nötropeni ± blast	Artmış	Artmış
ANA	Pozitif (> %99)	Pozitif (%50)	Negatif	Negatif	Negatif	Negatif	Negatif
Romatoid faktör	Pozitif veya negatif	Pozitif (%10) (Poliartiküler)	Negatif	Negatif	Negatif	Negatif	Negatif
Diğer laboratuvar sonuçları	↓ Kompleman ↑ anti ds-DNA	Erişkin tip RA'da anti-CCP antikorları +	↑ ASO ↑ anti DNase B	↑ kriyoglobulin ↑ immün kompleks	+ kemik iliği	+ Neisseria gonorrhoeae Kültürü	Trombositoz, ↑ immün kompleks
Eroziv artrit	Nadir	Evet	Nadir	Nadir	Hayır	Evet	Hayır
Diğer klinik bulgular	Proteinüri, serozit	Ateş, serozit (sistemik başlangıçlı)	Kardit, nodüller, kore	Kardit, nöropati, menjeit	Trombositopeni	Seksüel aktivite, menstrüasyon	Ateş, lenfadenopati, ellerde/ayaklarda şişlik, ağız lezyonları
Patogenez	Otoimmün	Otoimmün	Grup A streptokok	Borrelia burgdorferi	Akut lenfoblastik lösemi	N. Gonorrhoeae	Bilinmiyor
Tedavi	NSAİİ, kortikosteroid, hiroksiklorokin, immün supresif ajanlar	NSAİİ, metotreksat, dirençli hastalıkta TNF blokörleri	Penisilin profilaksisi, aspirin, kortikosteroid	Penisilin, doksisiklin, seftriksion	Kortikosteroid, kemoterapi	Seftriksion	İntravenöz immunglobulin, aspirin

ANA, antinükleer antikor; ASO, antistreptolizin-O titresi; CCP, siklik sitrulinlenmiş peptit; NSAİİ, non-steroidal antiinflamatuar ilaç; TNF, tümör nekrosis faktör.



Şekil 92-1 Dizlerin hiperekstansiyonu, hipermobilitenin bir örneği.

veya analjezik dozda non-steroidal antienflamatuvar ilaçlardan (NSAİİ) fayda görür. Bazen uzamış gece uykusuzlukları davranış bozukluklarına neden olur. Bu vakalarda, geceleri ailelerinin dikkatini daha çok çekmek gibi sekonder kazançları azalmak amaçlı müdahaleler yapılmalı ve uyku düzenine odaklanılmalıdır. Gelişen olumsuz davranış paternleri dışında önemli bir komplikasyon olmaz. Büyüme ağrıları diğer hastalıklar ile ilişkili değildir ve zamanla düzelir.

BENİNG HİPERMOBİLİTE

Hipermobilitate sendromları eklemlerin aşırı hareketine sekonder gelişen kas-iskelet ağrılarına neden olan nedeni tam bilinmeyen bozukluklardır. Bu bozukluklar genellikle 3-10 yaş arası çocuklarda görülür. Kızlar erkeklere göre daha sık etkilenirler. Hipermobilitate sendromlarına ailesel yatkınlık vardır.

Hipermobilitate tek bir ekleme sınırlı olabilir veya yaygın bozukluk olabilir. Tutulan eklemlere göre çeşitli semptomlar olabilir. En sık meydana gelen semptom gece veya gündüz olabilen ağrıdır. Rahatsızlık hissi zorlama sonrasında artabilir fakat nadiren düzenli yapılan aktiviteden olumsuz etkilenir. Ayak bileği veya ayağında hipermobilitesi olan çocuklar kronik bacak ağrısından veya sırt ağrısından şikayet edebilirler.

Eklemlerin hipermobilitesi çok belirgin olmayabilir. Hareket açıklığı metokarpofalangial eklemler, ayak bilekleri, dirsekler veya dizlerde (genu recurvatum) aşırı fleksiyon veya ekstansiyon şeklinde olabilir (Şekil 92-1). Ayak bileklerinde aşırı pronasyon olabilir. Ayağın hipermobilitesi (düz ayak; pes planus) ağırlığın etkisi ile ayağın uzunlaşmasına olan ak-

Tablo 92-1	Bening Hipermobilitenin Tanı Kriterleri*
Başparmak ile önkolun fleksör yüzüne dokunma	Sağ ve sol için 1 puan
5. metakarpofalangeal eklemi 90 dereceye kadar uzatmak	Sağ ve sol için 1 puan
Dirseğin 10 dereceden fazla hiperekstansiyona getirilmesi	Sağ ve sol için 1 puan
Dizin 10 dereceden fazla hiperekstansiyona getirilmesi	Sağ ve sol için 1 puan
Dizler düz iken avuç içlerinin yere değmesi	1 puan

*>6 puan hipermobilitayı tanımlar.

sının kaybolması ile gösterilir ve kısa Aşil tendonu ile ilişkili olabilir (bakınız Bölüm 200). Bu bulgular nadiren muayene sırasındaki hassasiyet ile ilişkilidir. Laboratuvar testlerinde anormallik görülmez ve etkilenen eklemlerin radyografileri normaldir.

İzole hipermobilitenin tanısı fizik muayene sırasında etkilenen eklemin aşırı hareketlerinin gösterilmesine dayanır. Yaygın hipermobilitate tanısı yeterli kriterlerin varlığı ve altta yatan başka bir hastalığın olmaması ile konulur (Tablo 92-1). Artmış cilt esnekliği, kolay morarma veya mitral kapak prolapsusu diğer bening hipermobilitelere göre Ehlers-Danlos sendromu veya Marfan sendromunu destekler.

Hipermobilitenin tedavisi telkini ve diğer iyi huylu kas-iskelet hastalıklarına benzer şekilde düzenli gerdirme hareketlerini içerir. NSAİİ'ler ihtiyaç durumunda uygulanabilir fakat rutin olarak reçete edilmelerine gerek yoktur. Semptomatik pes planusu olan hastalara ayak tabanı desteği yardımcı olabilir fakat semptom yoksa gerekli değildir. Bening hipermobilitate yaştan artması ile birlikte düzelme eğilimindedir ve uzun dönem komplikasyonlar ile ilişkili değildir.

MİYOFASİYAL AĞRI SENDROMLARI VE FİBRİMİYALJİ

Miyofasiyal ağrı sendromları yaygın kas-iskelet ağrısı, birçok hassas nokta varlığı, halsizlik, keyifsizlik ve kötü uyku düzeni ile karakterize bir grup enflamatuvar olmayan bozukluktur. Ailesel yatkınlık olmak ile birlikte etiyolojisi kesin değildir. Bu hastalıklar bazen viral enfeksiyonlar veya travmadan sonra olsa da belirgin bir ilişki gösterilememiştir. Miyofasiyal ağrı sendromları en sık erişkinlerde görülür fakat çocuklarda da görülebilir (özellikle >12 yaş). Sendromlar kızlarda erkeklere göre daha sıktır. Fibromiyaljinin çocuklardaki prevalansı %6 olarak bildirilmiştir.

Miyofasiyal ağrı sendromu olan hastalar kaslarda ve eklemler çevresindeki yumuşak dokularda günün her saatinde olabilen, uykudan uyandıran ve düzenli aktivite ile düzelen, uzun süreli, yaygın ağrıdan şikayet ederler. Yeterli okul performansına rağmen, okul devamsızlığı yüksek orandadır. Miyofasiyal sendromu olan hastaların önemli bir bölümü depresyon benzeri semptomlar gösterir. Fibromiyalji ile başvuran hastalarda cinsel istismar insidansında artış belirtilmiştir.

Tablo 96-1 Çocuklarda Nedeni Bilinmeyen Ateşin Nedenleri—devamı

ENFEKSİYONLAR	
Kayalık Dağlar benekli ateşi Kene-kaynaklı tifüs	Hodgkin hastalığı İnflamatuvar psödotümör
FUNGAL HASTALIKLAR	
Blastomikozis (akciğer dışı)	Lösemi
Koksidiyoidomikoz (yaygın)	Lenfoma
Histoplazmozis (yaygın)	Nöroblastom Feokromasitom Wilms tümörü
PARAZİTİK HASTALIKLAR	
Bağırsak dışı amebiyazis	DİĞER
Babesyozis	
Giardiyazis	
Sıtma	
Toksoplazmozis Trişinozis	
Tripanozomiyazis	Addison hastalığı Anhidrotik ektodermal displazi
Visseral larva migrans (Toxocara)	Castleman hastalığı Kronik aktif hepatit Siklik nötropeni Sağırılık, ürtiker, amiloidoz sendromu
İNFLAMATUAR HASTALIKLAR	
Behçet sendromu Crohn hastalığı	Diabetes insipidus (santral ve nefrojenik)
İlaç ateşi	Fabry hastalığı
Hipersensitivite pnömonisi Juvenil dermatomiyozit	Yapma ateş Ailesel disotonomi Ailevi Akdeniz ateşi ve diğer otoenflamatuvar bozukluklar
Juvenil idyopatik artrit (sistemik başlangıçlı, Still hastalığı)	Granüloamatöz hepatit Hemofagositik sendromlar
İnflamatuvar bağırsak hastalığı (Crohn hastalığı, ülseratif kolit)	Hipertrigiseridemi Hipotalamik santral ateş
Kawasaki hastalığı	İktiyozis İnfanıl kortikal hiperostozis İnflamatuvar bağırsak hastalığı
Poliarteritis nodosa	Yapma ateş
Romatizmal ateş Sarkoidoz	Kikuchi-Fujimoto hastalığı Metal dumanı ateşi Pankreatit
Serum hastalığı	Periyodik ateş sendromları Zehirlenme Operasyon sonrası (perikardiyotomi, kraniyektomi)
Sistemik lupus eritematozus Weber-Christian hastalığı	Pulmoner emboli
MALİGNANSİLER	
Atriyal miksoma Kolesterol granülomu	Tromboflebit Tirotoksikoz Tümör nekroz faktörü-α reseptörü ilişkili tekrarlayan ateş (TRAPS)
Ewing sarkomu	
Hepatoma	

Nield LS, Kamat D: Fever without a focus. In Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme III JW, et al: Nelson Textbook of Pediatrics, ed 19, Philadelphia, 2011, Saunders'dan değiştirilerek alınmıştır.

yon hızı. C-reaktif protein, karaciğer transaminaz düzeyleri, idrar analizi, idrar ve kan kültürleri, akciğer grafisi ve romatolojik hastalıkların değerlendirilmesi için antinükleer antikor, romatoid faktör ve serum komplemanlarını (C3, C4, CH50) içerir. NBA için ek testler boğaz kültürü, dışkı kültürü, tüberkülin deri testi veya interferon-gamma salınım testi, HIV antikor, Epstein-Barr virus antikor profili ve *B. Hense-*

lae antikor olabilir. Enfeksiyon hastalıkları, romatoloji veya onkoloji uzmanları ile konsültasyon düşünülmelidir. Daha ileri testler beyin omurilik sıvısı incelemesi ve kültürü için lomber ponksiyon; göğüs, karın ve beyin bilgisayarlı tomografi veya manyetik rezonans görüntülemesi; radyonüklid görüntülemeler ve sitoloji ve kültür için kemik iliği biyopsisini içerebilir.

Tablo 98-1 Yüzeysel Mantar Enfeksiyonları

AD	ETİYOLOJİ	BULGULAR	TANI	TEDAVİ
DERMATOFİTLER				
Tinea capitis (saçkıran)	<i>Microsporum audouinii</i> , <i>Trichophyton tonsurans</i> , <i>Microsporum canis</i>	Saçlı derinin prepubertal enfeksiyonu, saç milleri; <i>siyah noktalı alopesi</i> ; <i>T. tonsurans</i> Afrikalı Amerikalılarda sık	<i>M. audouinii</i> floresans: Wood lambasıyla mavi-yeşil*; KOH, kültür	Griseofulvin; terbinafin, itrakonazol
Kerion	Tinea capitis'e enflamatuvar reaksiyon	Lenfadenopatiyle birlikte şişmiş, kabuklu, pürülan ve hassas kitle; sekonder distal <i>id</i> reaksiyonu siktir	Yukarıdaki gibi	Yukarıdaki gibi, <i>id</i> reaksiyonları için artı steroidler
Tinea corporis (saçkıran)	<i>M. canis</i> , <i>Trichophyton rubrum</i> , others	Hafif kaşıntılı halka benzeri, eritematöz papüller, plaklar, pullanma ve sınırın yavaşça dışarı genişlemesi; kedi veya köpek <i>M. canis</i> için incelenmelidir.	+KOH, kültür; <i>M. canis</i> floresans: Wood lambasıyla mavi-yeşil; ayırıcı tanı: granuloma annulare, pityriasis rosea, nummular eczema, psöriasis	Topikal mikonazol, klotrimazol, terbinafin, tolnaftat, siklopirox, oksikonazol veya butenafin
Tinea cruris (İskoç uyuzu)	<i>Epidermophyton floccosum</i> , <i>Trichophyton mentagrophytes</i> , <i>T. rubrum</i>	Simetrik, kaşıntılı, skrotumların korunduğu, pullu plaklar	KOH, kültür; ayırıcı tanı: eritrazma (<i>Corynebacterium minutissimum</i>)	Bkz. Tinea corporis, Tedavi; bol pamuklu iç çamaşır giyilmesi
Tinea pedis (atlet ayağı)	<i>T. rubrum</i> , <i>T. mentagrophytes</i>	Mokasen veya parmak arası dağılım, kuru pullar, sekonder bakteriyel enfeksiyonla parmak arası maserasyonu	+KOH, kültür; ayırıcı tanı: <i>C. minutissimum</i> , eritrazma	İlaçlar yukarıdaki gibi, pamuklu çoraplar giyilmesi
Tinea unguium (onikomikoz)	<i>T. mentagrophytes</i> , <i>T. rubrum</i> , <i>Candida albicans</i>	Puberteden önce sık değil; distal tırnak levhasının soyulması; tırnakların kalınlaşması, ayrılması	+KOH, kültür	Oral terbinafin ve itrakonazol
Tinea versicolor	<i>Malassezia furfur</i>	Tropikal iklimler, steroidler veya immünosupresif ilaçlar; puberteden önce sık değildir; göğüs, sırt, kollar; Afrika Amerikalılarda oval hipopigmente veya hiperpigmente; Kafkaslarda kırmızı-kahverengi; pullu yamalar	+KOH; turuncu-altın Wood lambasıyla floresans; ayırıcı tanı: pityriasis alba	Topikal selenyum sülfid, oral ketokonazol
MAYA				
Kandidiyazis	<i>Candida albicans</i>	Diaper bölgesi, yoğun eritematöz plaklar veya püstüller, izole ya da birleşen	+KOH, kültür	Topikal nistatin; oral nistatin eş zamanlı pamukçuğu da tedavi eder

KOH, Potasyum hidroksit.

*Wood lambası incelemesinde tamamen karanlık bir odada bir ultraviyole kaynağı kullanılır.

HSV-2 gingivostomatite neden olabilir. Cilt bulguları için Bölüm 65'e bakınız.

Herpes gingivostomatiti gingiva ve dudakların vermillion köşelerini tutar. Herpes labialis (**uçuklar veya ateş kabarcıkları**) vermillion sınırına sınırlıdır ve cilt ve müköz membranları içine alır. Primer HSV gingivostomatitin klinik bulguları yüksek ateş, halsizlik, sızlayıcı dudak ağrısı, ağızdan salya akması, ağızda kötü koku ve servikal lenfadenopati ile birlikte tipik orofaringeal veziküler lezyonlardır. Herpetik cilt lezyonları oldukça ağrılıdır ve karakteristik olarak kızamık papüller olarak başlar ve hızla karakteristik olarak kızamık bir taban üzerinde gruplaşmış, 2-4 mm'lik sıvı dolu veziküllere dönüşür. Vezikül tavanının ayrılmasıyla kü-

çük keskin sınırlı ve dışarı doğru delikli görünümlü bir ülser ortaya çıkar. Karakteristik grup halindeki veziküller HSV'yi su çiçeğinden ayırır (Bakınız Bölüm 97). Birkaç gün içinde veziküller püstüler hale gelir, patlar ve kabuklanır. Tanı klinik olarak veya viral kültür, floresan antikor boyaması veya polimeraz zincir reaksiyonu ile konur. Skarlaşma sık değildir ancak hiperpigmentasyon kalabilir. Primer enfeksiyondan sonra virus arka sinir kök gangliyonlarında latent kalır. Yetişkinlerin yaklaşık %20-%40'ı hayat boyu tekrarlayan oral Herpes labialis atakları geçirir. Tekrarlar genelde aynı yerde olur ve öncesinde ateş veya lenfadenopati olmaksızın karıncalanma veya yanma gibi prodromal belirtiler olabilir.

Viral paronisi (**herpetik dolama**) ağrılı, bir parmağın genellikle de pulpa boşluğunun kızamık ve bazen vezikülopüs-

Tablo 100-3 Bakteriyel Menenjit Düşünüldüğünde Yaşa Göre Başlangıç Antimikrobiyal Tedavi

YAŞ	ÖNERİLEN TEDAVİ	ALTERNATİF TEDAVİLER
Yenidoğanlar (0-28 gün)	Sefotaksim veya seftriakson ve ampicillin, gentamisinle birlikte veya değil	Ampisillin ve gentamisin Seftazidim ve ampicillin
Bebekler ve oyun çocukları (1 ay-4 yaş)	Seftriakson veya sefotaksim ve vankomisin	Sefotaksim veya seftriakson ve rifampin
Çocuklar ve adolesanlar (5-13 yaş) ve yetişkinler	Seftriakson veya sefotaksim ve vankomisin	Sefepim veya seftazidim ve vankomisin

korunmasını hedefler (Tablo 100-3). *S. pneumoniae*'nin penisilin ve sefalosporinlere artan direnci nedeniyle antibiyotik duyarlılık testleri sonuçları çıkana kadar ampirik sefotaksim (veya seftriakson) *artı* vankomisin uygulanmalıdır. Sefotaksim ve seftriakson *N. meningitidis* and *H. İnfluenzae* tedavisi için de yeterlidir. 2 aylıktan küçük bebeklerde *Listeria monocytogenes* olasılığını kapsamak için ampicillin de eklenir. Tedavi süresi *N. meningitidis* için 5-7 gün, *H. influenzae* için 7-10 gün ve *S. pneumoniae* için 10-14 gündür.

Antibiyotiklerin ilk dozundan hemen önce veya aynı anda **adjuvan tedavi** olarak başlanan deksametazon (2 gün süreyle 0.6-0.8 mg/kg/gün, 2 veya 3 dozda) *H. influenza* menenjitinin eden olduğu işitme kaybı ve nörolojik sekele insidansını azaltır. Adjuvan steroidler gelişmiş ülkelerde yapılan çalışmalarda mortaliteyi veya hastanede yatışı azaltmamıştır.

Destekleyici tedavi dehidratasyon, şok, yaygın damar içi pıhtılaşma, uygunsuz antidiüretik hormon sendromu (UADH), nöbetler, kafa içi basınç artışı, apne, aritmiler ve komanın tedavisini kapsar. Serebral ödem varlığında yeterli serebral perfüzyon sürdürülmelidir.

KOMPLİKASYONLAR VE PROGNOZ

UADH menenjiti komplike hale getirebilir ve idrar çıkarmı ve sıvı uygulamasının izlemine gerektirir. Bilgisayarlı tomografi veya manyetik rezonans görüntüleme sıklıkla *S. pneumoniae* ve *H. influenzae* menenjitinde görülen subdural efüzyonları tespit eder. Efüzyonların çoğu steril ve asemptomatiktir ve kafa içi basınç artışı veya fokal nörolojik bulgularla ilişkili olmadığı sürece boşaltılmaları gerekmez. Tedavi sırasında inatçı ateş sıktır ancak enfeksiyon tedavisine veya immün-kompleks aracılı perikardiyal veya eklem efüzyonları, tromboflebit, ilaç ateşi veya nozokomiyal enfeksiyona bağlı olabilir. Durumu iyiye gitmeyen veya kötüleşenlere ve klinik yanıtın izlenmesine engel olabilen adjuvan steroid alanlara tedavinin 48. saatinden sonra tekrar lomber ponksiyon yapılması düşünülmelidir.

Uygun antibiyotik tedavisiyle bile bakteriyel menenjit için çocuklarda mortalite oranı anlamlıdır: *S. pneumoniae* için %25, *N. meningitidis* için %15 ve *H. influenzae* için %8'dir. Kurtulanlardan %35'i sekillidir, özellikle pnömokok enfeksiyonundan sonra, sağırılık, nöbetler, öğrenme güçlükleri, körlük, felç, ataksi veya hidrosefali gibi sekele kalabilir. Menenjit geçiren tüm hastalara taburculuk öncesinde ve izlemde bir işitme değerlendirmesi yapılmalıdır. Kötü prognoz küçük yaş, etkili antibiyotik tedavisinden önce hastalık süresinin uzun olması, nöbetler, başvuruda koma, Gram boyamada bakteri görülmesine rağmen BOS'ta beyaz küre sayısının düşük olması veya olmaması ve immün yetmezlik durumu ile ilişkilidir.

Nadiren tedaviden 3-14 gün sonra muhtemelen parameningeal odaklar veya dirençli organizmalar nedeniyle **relaps** olabilir. **Tekrarlama** hastada menenjite yatkınlık yaratan altta yatan bir immünolojik veya anatomik bozukluğu gösterebilir.

ÖNLEME

H. influenzae ve *S. pneumoniae* 'ya karşı rutin **aşılamalar** çocuklara 2. aydan itibaren önerilmektedir. *N. meningitidis*'e (serotipler A, C, Y, ve W-135) karşı dört valanlı aşılarda adolesanlar, kolej öğrencileri, askeri personel ve yüksek endemik bölgelere seyahat edenler (Bkz. Bölüm 94) ve 2 yaş altı için lisanslıdır. Taşıyıcılığı ve bulaşı azaltmak için rifampin, siprofloksasin veya seftriaksonla **kemoprofilaksi** hem *N. meningitidis* veya *H. İnfluenzae* enfeksiyonu geçiren ilk vakalara hem de onların yakın temaslılarına önerilir.

Bölüm 101

ENSEFALİT

ETİYOLOJİ

Ensefalit beyin fonksiyonlarının bozulmasına yol açan beyin parenkiminin enflamatuar bir olaydır. Genellikle akut bir olaydır ancak bir postenfeksiyöz ensefalit, bir kronik dejeneratif hastalık veya bir yavaş virus enfeksiyonu olabilir. Organizmalar iki mekanizmayla ensefalite yol açar: (1) beyin parenkiminin doğrudan enfeksiyonu veya (2) genellikle enfeksiyonun ekstrasöral belirtilerinin başlamasından birkaç gün sonra merkezi sinir sisteminde bir immün-aracılıklı yanıt.

Viruslar akut enfeksiyöz ensefalitin başlıca nedenleridir (Tablo 101-1). Amerika'da ensefalitin en sık viral nedenleri enteroviruslar, arboviruslar ve herpesviruslardır. İnsan immün yetmezlik virusu (HIV) çocuklarda ve adolesanlarda subakut ensefalitin önemli bir nedenidir ve akut ateşli bir

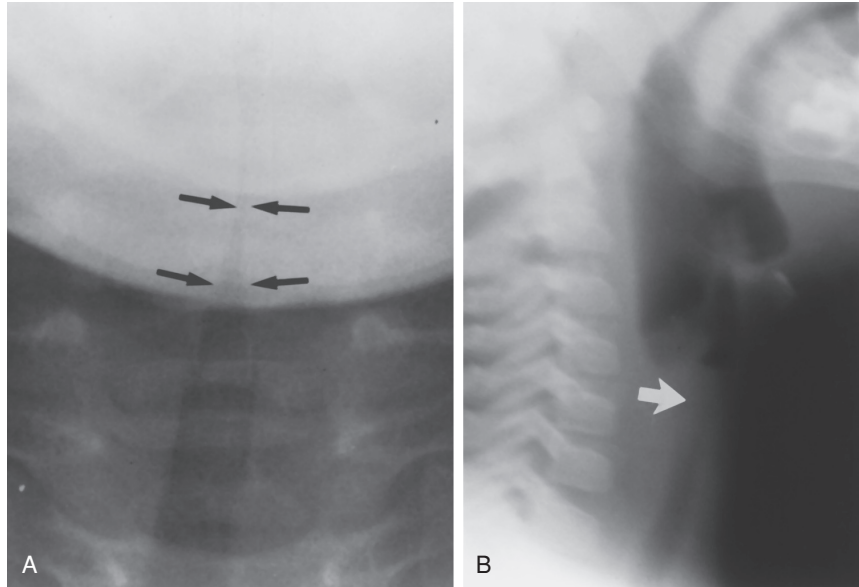
Tablo 107-1 Laringotrakeal Solunum Yolu Enfeksiyonlarının Klinik Özellikleri

ÖZELLİK	VİRAL LARİNGOTRA-KEOBRONŞİT	EPIGLOTTİT	BAKTERİYEL TRAKEİT	SPAZMODİK KRUP
Viral prodromal hastalık	++	-	+	+
Ortalama yaş	6-36 ay (%60 <24 ay)	3-4 yaş (%25 <2 yaş)	4-5 yaş	6-36 ay (%60 <24 ay)
Hastalığın başlangıcı	Kademeli (2-3 gün)	Akut (6-24 saat)	Akut (1-2 gün)	Ani (gece)
Ateş	±	+	+	-
Toksosite	-	++	++	-
Stridorun niteliği	Sert	Hafif	Sert	Sert
Ağızdan salya akması, boyun hiper ekstansiyonu	-	++	+	-
Öksürük	++	-	++	++
Boğaz ağrısı	±	++	±	-
Pozitif kan kültürü	-	+	±	-
Lökositoz	-	+	+	-
Tekrarlama	+	-	-	++
Hastaneye yatış ve endotrakeal entübasyon	Nadir	Sık	Sık	Nadir

Bell LM: Middle respiratory tract infections. In Jenson HB, Baltimore RS: Pediatric Infectious Diseases: Principles and Practice, ed 2, Philadelphia, 2002, Saunders, p 7724'den alınmıştır.

+, sıklıkla var; -, yok; ±, olabilir veya olmayabilir; ++, var ve genellikle belirgin.

Şekil 107-1 Krup (Laringotrakeobronşit). A, Üst hava yolunun arka-ön görüntüsünde kalem ucu işareti olarak adlandırılan, subglottik hava yolunun konik şekilde daralması (oklar) B, Üst hava yolunun yan görüntüsü subglottik anatomisinin iyi bir tarifini gösterir. Subglottik trakea bulutludur ve yetersiz tanımlanmıştır. (ok) çünkü enflamatuvar ödem ses tellerinin keskin alt yüzeylerini tıkamıştır ve azalarak trakeanın altına doğru genişler. (Bell LM: Middle respiratory tract infections. In Jenson HB, Baltimore RS: Pediatric Infectious Diseases: Principles and Practice, ed 2, Philadelphia, 2002, Saunders, p 774'den alınmıştır)



(0.6-1 mg/kg) tek doz intramusküler veya dexametazon (0.6-1 mg/kg) tek doz oral olarak verilebilir. Alternatif olarak prednisolon (2 mg/kg/gün) iki veya üç bölünmüş dozda verilebilir. Belirgin hava yolu açıklığı için, aerosolize rasemik (D- ve L-) epinefrin adrenerek vazokonstriksiyonla subglottik ödemi azaltır ve geçici olarak belirgin klinik iyileşme sağlar. En fazla etkisi 10-30 dakikada başlar ve 60-90 dakika kaybolur. Bir tepkisel etki oluşarak ilacın etkisi azaldıkça belirtiler kötüleşir. Ağır vakalarda aerosol tedavisinin her 20

dakikada tekrarlanması gerekebilir (1-2 saatten daha fazla değil).

Zorlu solunumu en aza indirmek için çocuklar mümkün olduğunca sakin tutulmalıdır. Yararlı bir sakinleştirme yöntemi kruplu çocuğu ebeveynin kucağında oturtmaktır. Sakinleştiriciler dikkatli ve sadece yoğun bakım ünitesinde kullanılmalıdır. Yüz maskesiyle soğuk buhar uygulanması larinks etrafındaki salgıların kurumasını engellemeye yardımcı olabilir.



Şekil 110-3 Bir haftadır halsizlik, kuru öksürük ve hafif nefes darlığı olan 14 yaşındaki bir erkek çocukta *Mycoplasma pneumoniae* enfeksiyonu (atipik pnömoni). Ön-arka akciğer grafisi yaygın şekilde artmış interstisyel görünüm ve Kerley çizgilerini göstermektedir. Kalp normaldir ve hiçbir fokal infiltrat yoktur. Soğuk agglutininler belirgin şekilde artmış ve hasta eritromisine yanıt vermiştir. Retikülonodüler interstisyel hastalığın radyografik şekli *Mycoplasma pneumoniae*'nin neden olduğu hastaların %25-30'unda gözlenir. (Baltimore RS: *Pneumonia. In Jenson HB, Baltimore RS, editors: Pediatric Infectious Diseases: Principles and Practice, ed 2, Philadelphia, Saunders, 2002, p 808*'ten alınmıştır.)

bit grafler veya ultrason plevral effüzyonların boyutunu ve serbestçe hareket edip edemediğini değerlendirmek için kullanılmalıdır. Bilgisayarlı tomografi (BT) ağır hastalık, plevral apseler, bronşiektazi ve effüzyon özelliklerini değerlendirmede kullanılır. Olağan dışı etiyolojiler veya tekrarlayan pnömoniler özel değerlendirmeler gerektirir (Tablo 110-2). Akciğer apseleri, pnömotoseller ve ampiyem özel tedavi gerektirir.

AYIRICI TANI

Pnömoni allerjik pnömonitis, astım ve kistik fibrozis gibi diğer akut pulmoner hastalıklardan; kalp yetmezliğinin neden olduğu pulmoner ödem gibi kalp hastalıklarından ve belli vaskülitler ve sistemik lupus eritematosus gibi otoimmün hastalıklardan ayırt edilmelidir. Radyografik olarak pnömoni akciğer travması ve kontüzyon, hemoraji, yabancı cisim aspirasyonu ve subdiafragmatik enflamasyona bağlı sempatik effüzyondan ayırt edilmelidir.

TEDAVİ

Pnömoni tedavisi destekleyici ve özgül tedaviyi kapsar ve hastalığın derecesi, komplikasyonlar ve muhtemel pnömoni nedeni enfeksiyöz ajanın bilinmesine bağlıdır. Sağlıklı çocuklarda çoğu pnömoni vakası ayaktan tedavi edilebilir. Ancak hipoksemi, yeterli hidrasyonu sağlayamama veya orta-ağır solunum sıkıntısı olanlar hastaneye yatırılmalıdır.

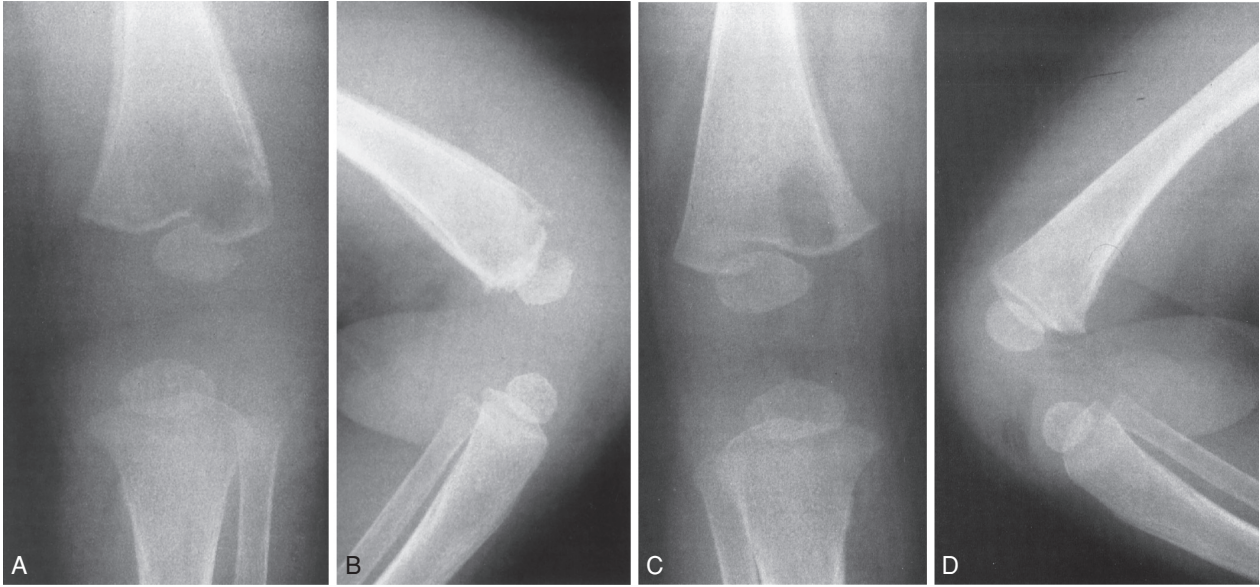
Bakteriyel pnömoniden şüphelenilen 6 aylıktan küçük bebeklerde artmış virulanslı bir patojen düşünülüyorsa (örn. Metisiline-dirençli *Staphylococcus aureus*) veya ailenin çocuğa bakabilmesi ve belirtilerin ilerlemesini değer-

Tablo 110-2 Tekrarlayan Pnömoninin Ayırıcı Tanısı

KALITIMSAL BOZUKLUKLAR
Kistik fibrozis
Orak hücreli hastalık
İMMÜNİTE BOZUKLUKLARI
AIDS
Bruton agammaglobülinemisi
Selektif IgG alt grup eksiklikleri
Sık değişken immün yetmezlik sendromu
Ağır kombine immün yetmezlik sendromu
LÖKOSİT BOZUKLUKLARI
Kronik granulomatöz hastalık
Hierimmünoglobülin E sendromulökosit adezyon defekti
Leukocyte adhesion defect
SİLYA BOZUKLUKLARI
Hareketsiz silya sendromu
Kartagener sendromu
ANATOMİK BOZUKLUKLAR
Sekestrasyon
Lobar amfizem
Özefagiyal reflü
Yabancı cisim
Trakeoözefagiyal reflü
Kistik adenomatoid malformasyon
Gastroözefagiyal reflü
Bronşiektazi
Aspirasyon (orofaringiyal koordinasyon bozukluğu)

lendirebilmesi ile ilgili endişe varsa hastaneye yatırma düşünülmelidir.

Küçük çocuklarda çoğu toplumdan kazanılmış pnömoniye viruslar neden olduğundan, tüm çocuklara pnömoni için ampirik antibiyotik tedavisi vermek gerekmez. Yakın zamanda antibiyotik maruziyeti olmayanlar için önerilen tedaviler Tablo 110-1'de sıralanmıştır. İstisnai durumlar ampirik tedaviye yanıtızlık, genellikle ciddi klinik, nozokomial pnömoni ve fırsatçı patojenlerin neden olduğu enfeksiyonlara duyarlı immün yetmezlikli çocuklardır (Tablo 110-3). Pnömonokok menenjitinin aksine pnömonokok pnömonisi düşünülüyorsa yüksek düzeyde penisillin direnci varken bile yüksek doz sefalosporin ile tedavi edilebilir. Vankomisin izolat yüksek düzey direnç gösteriyorsa ve hastanın durumu ağırsa kullanılabilir. Ateşsiz pnömonisi olan 4-18 haftalık bebeklerde en muhtemel etken *C. trachomatis*'tir ve önerilen tedavi bir makroliddir. Oseltamivir ve zanamivir influenza tanınmış veya şüphelenilmişse tercihen belirtilerin başlangıcından itibaren 48 saat içinde kullanılmalıdır.



Şekil 117-2 Üç haftalık bir bebekte çoklu eklem şişliği ve yaygın halsizlik ile giden çok odaklı akut osteomyelit. Sol dizin frontal (A) ve lateral (B) radyografilerinde periost reaksiyonu ile birlikte distal femoral metafizin fokal destrüksiyonu ve yaygın yumuşak doku ödemi görülmektedir. Sağ dizin frontal (C) ve lateral (D) görüntülerinde periost reaksiyonu ile birlikte distal femoral metafizik fokal kemik destrüksiyonu alanları ve medial yumuşak doku ödemi görülmektedir. Birden fazla alandan iğne aspirasyonu ile *Staphylococcus aureus* üretilmiştir. (Moffett KS, Aronoff SC: Osteomyelitis. In Jenson HB, Baltimore RS, editors: Pediatric Infectious Diseases: Principles and Practice, ed 2, Philadelphia, 2002, Saunders, p 1038'ten alınmıştır).

apsedir. **Sekestrumlar** komşu kemikten ayrılmış olan vasküler kemik parçalarıdır, sıklıkla kalınlaşmış bir kılıf veya **involukrum** ile kaplıdır ve her ikisi de kronik osteomyelitin ayırıcı özellikleridir.

Osteomyelit için radyonüklid görüntülemenin yerini geniş ölçüde osteomyelitin en erken dönemlerinde bile enflamatuvar ilik değişikliklerine duyarlı olan manyetik rezonans görüntüleme almıştır. Teknesyum-99m kemik görüntülemeleri çok odaklı hastalığı tanımlamada faydalıdır. Teknesyum-99m kemik görüntülemesi negatifse Galyum-67 görüntülemeleri sıklıkla pozitifdir.

AYIRICI TANI

Osteomyelit enfeksiyöz artritis (Bkz. Bölüm 118), sellülit, pyomiyozit, fasit, diskrit, travma, juvenil idiyopatik artritis, kemik kistleri, histiyositoz ve malignansiden ayırt edilmelidir.

TEDAVİ

Osteomyelitin başlangıç tedavisi çocuğun yaşına, kemik aspiratının Gram boyamasına ve ilişkili hastalıklara göre olası organizmaya dayanır (Tablo 117-1). Başlangıç tedavisi *S. aureus* ve *Kingella*'yı hedefleyen oksasillin veya nafsillin gibi bir antibiyotik olmalıdır. Metisilline-dirençli *S. aureus* 'tan şüpheleniliyorsa hasta faktörlerine veya bölgesel *S. aureus* epidemiyolojisine göre klindamisin veya vankomisin kullanılmalıdır. Orak hücreli hastalığı olanlarda başlangıç tedavisi *Salmonella*'ya karşı etkinliği olan bir antibiyotigi de içermelidir.

Intravenöz (İV) antibiyotiklere yanıt genellikle 48 saat içinde olur. Kırk sekiz saat sonra iyileşme olmaması cerrahi

Tablo 117-1	Çocuklardaki Osteomyelit için Önerilen Antibiyotik Tedavisin
BAŞLICA PATOJEN	ÖNERİLEN TEDAVİ
AKUT HEMATOJEN OSTEOMİYELİT	
<i>Staphylococcus aureus</i>	
Metisilline-duyarlı	Nafsillin (veya oksasillin) veya sefazolin
Metisilline -dirençli	Klindamisin veya vankomisin veya linezolid
<i>Streptococcus pyogenes</i> (grup A streptokoklar)	Penisilin G
<i>Streptococcus pneumoniae</i>	Penisillin G veya seftriakson/ sefotaksim veya vankomisin
SUBAKUT FOKAL OSTEOMİYELİT	
<i>Pseudomonas aeruginosa</i>	Seftazidim veya piperasillin-tazobaktam ve bir aminoglikozid
<i>Kingella kingae</i>	Penisilin G, oksasillin veya sefotaksim

*Optimal özgül tedavi izole edilen organizmanın duyarlılıklarına dayanır.

boşaltmanın gerekli olabileceğini veya olağan dışı bir patojenin varlığını işaret eder. Cerrahi boşaltma yaygın veya ağır hastalıkta, hastalık kronik veya atipikse, kalça eklemi tutulmuşsa veya **sekestrum** veya spinal kanal basısı varsa endikedir. Antibiyotikler en az 4-6 hafta süreyle verilir. Başlangıçta hastanedeki tedaviden ve CRP veya ESH'nin düşmesi dahil yeterli klinik yanıtta sonra uyumdan emin olunursa oral veya intravenöz antibiyotiklerle ev tedavisine geçiş düşünülebilir.

Tablo 123-3 Parazitik Trematodların Neden Olduğu Başlıca Pediatrik Sendromlar

SENDROM	ETİYOLOJİK ETKEN	BULAŞMA	TEDAVİ
Şistozomiazis		Tatlı suyla temas eden deriden penetrasyon	
İntestinal veya hepatik şistozomiazis	<i>Schistosoma mansoni</i> <i>Schistosoma japonicum</i>		Prazikuantel veya okzamniquin Prazikuantel
	<i>Schistosoma mekongi</i> <i>Schistosoma haematobium</i>		Prazikuantel Prazikuantel
Üriner şistozomiazis			
Trematodlardan kaynaklanan diğer parazitozlar		Çiğ veya iyi pişmemiş yiyeceklerin yutulması	
Klonorşiazis	<i>Clonorchis sinensis</i> (Çin karaciğer kurdu)		Prazikuantel veya albendazol
Fasioliiazis	<i>Fasciola hepatica</i> (koyun karaciğer kurdu)		Triklabendazol veya bitionol
Fasiolopisazis	<i>Fasciolopsis buski</i>		Prazikuantel
Heterofiazis	<i>Heterophyes heterophyes</i>		Prazikuantel
Metagonimiyazis	<i>Metagonimus yokogawai</i>		Prazikuantel
Metorşiazis	<i>Metorchis conjunctus</i> (Kuzey Amerika karaciğer kurdu)		Prazikuantel
Nanofiyetiazis	<i>Nanophyetus salmincola</i> (salmon kurdu)		Prazikuantel
Opistorşiazis	<i>Opisthorchis viverrini</i> (Güney Asya karaciğer kurdu)		Prazikuantel
Paragonimiyazis	<i>Paragonimus westermani</i> , <i>P. miyazaki</i> , <i>P. mexicanus</i> , <i>P. kellicotti</i> , <i>P. uterobilateralis</i> , <i>P. skjabini</i> , <i>P. hueitungensis</i> , <i>P. heterotrema</i> , <i>P. africanus</i> (akciğer kurdu)		Prazikuantel veya bitionol

miş netlik, şaşılık, periorbital ödem veya körlüğü içerebilir. Göz muayenesi maküla veya diske yakın granümatöz lezyonları gösterebilir. Oküler larva migrans izole, tek taraflı göz hastalığı ve hiçbir sistemik belirti olmaması ile karakterizedir. Larvalar muhtemelen retinal arterin periferik bir dalından gözün ön vitreusuna girer ve arka ve periferik kutuplarda görme kaybına yol açan granülomlar ortaya çıkarırlar.

Artmış izohemaglutinin düzeyleri ile ilişkili eozinofili ve hipergamaglobülinemi tanıyı akla getirir, doğrulama seroloji (enzim-bağlı immünsorbent testi) veya daha nadiren biyopsi ile yapılır. Bu genellikle kendi kendini sınırlayan bir hastalıktır. Ciddi hastalıkta albendazol veya mebendazol kullanılır. Yumurtaların esas yayıcısı olan yavru köpek ve kedilerdeki haşerelerin öldürülmesi enfeksiyon riskini azaltır.

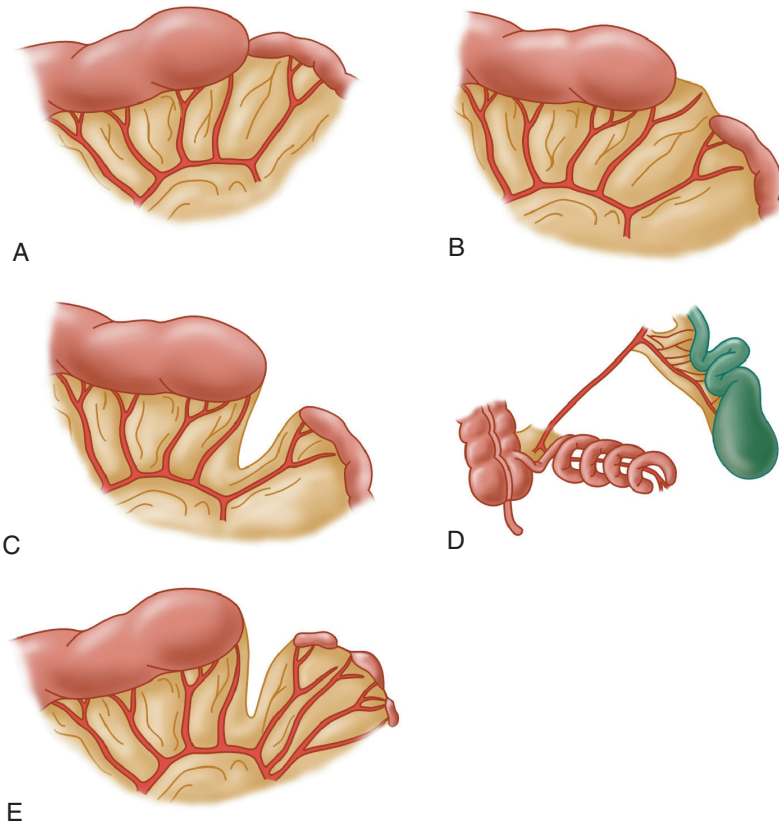
Enterobiyazis (Kıl kurdu)

Kıl kurduna *Enterobius vermicularis* adlı dünyada yaygın bir nematod neden olur. Enterobiyazis tüm sosyoekonomik seviyelerden bireyleri özellikle de çocukları etkiler. Kalabalık yaşam koşulları enfeksiyona yakınlık yaratır. İnsanlar ellerde taşınan, ev tozunda bulunan veya yatak örtülerindeki yumurtaları yutarlar. Yumurtalar midede açılır ve larvalar çekuma göç eder ve olgunlaşırlar. Geceleri dişiler perianal bölgeye 2 gün yaşayabilen yumurtalarını bırakmak için göç ederler.

En sık belirti muhtemelen göç eden dişi kurtlar sonucu gece anüs kaşınması (pruritus ani) ve uykusuzluktur. Vajinit ve salpinjit anormal kurt göçüne sekonder gelişebilir. Yumurtalar sabah yumurtaları toplamak için anüse bastırılan yapışkan selofan bandın mikroskopik olarak incelenmesi ile tespit edilir. Daha nadiren perianal bölgede bir kurt görülebilir. Tedavi albendazol (400 mg), mebendazol (100 mg) veya pirantel pamoat (11 mg /kg, en fazla 1 gr) ile olur ve her biri tek bir oral dozda verilir ve 2 hafta sonra tekrarlanır.

Şistozomiyazis

Şistozomiyazise (bilhariazis) kan dolaşımını parazitize eden yassı kurtlar neden olur ve bunlar *Schistosoma haematobium*, *Schistosoma mansoni*, *Schistosoma japonicum* ve nadiren, *Schistosoma intercalatum* ve *Schistosoma mekongi*'dir (Tablo 123-3). Şistozomiyazis 2 milyondan fazla insanı, esasen çocukları ve genç yetişkinleri etkiler ve zirve yaş aralığı 10-20 yaştır. İnsanlar kontamine sudaki salyangozlardan enfeksiyöz bir formda ortaya çıkan ve sağlam deriyi delen serkaryalar tarafından enfekte edilir. Her yetişkin kurt belli yerlere göç eder: *S. haematobium* mesane pleksusuna ve *S. intercalatum* ve *S. mekongi* mezenterik damarlara. Yumurtalar yetişkin yassı kurtlar tarafından idrarda (*S. haematobium*) veya dışkıda (*S. mansoni* ve *S. japonicum*) biriktirilirler. *S. haematobium* Afrika ve Orta Doğu'da sıktır; *S. mansoni* Afri-



Şekil 129-3 İntestinal atrezi tipleri. A, İnternal web; B, Proksimal ve distal bağırsağı birleştiren kord şeklinde bağırsak kalıntısı; C, 'V' şeklinde mezenter defekti ile birbirinden ayrılmış bağırsak; D, Marjinal arter etrafında dönerek elma kabuğu şeklinde atrezi; E, Çoklu atreziler (From Grosfeld HL, Ballantine TVN, Shoemaker R: Operative management of intestinal atresia based on pathologic findings, J Pediatr Surg 14:368-375, 1979.)

Klinik Belirtiler

İntestinal atrezi yenidoğan döneminde polihidroamniyoz, karın şişliği ve safralı kusma ile kendini belli eder. İntestinal perforasyon eşlik ediyorsa peritonit ve sepsis gelişebilir.

Laboratuvar ve Görüntüleme Yöntemleri

Düz karın grafileri atrezinin yerini belirleyebilir ve serbest hava gibi perforasyon bulgusunu ya da mekonyum ileusunda görülen kalsifikasyonları gösterebilir. Duodenal atrezide distal bağırsak kısımlarında hava görüntüsünün olmadığı 'double-bubble' işareti (midede ve genişlemiş proksimal duodenumda gaz) görülür. Distal bağırsak kısımlarındaki atrezilerde daha uzun bağırsak kısmında genişleme görülür. Düz grafiler yeterli değilse kontrastlı grafiler tanı koymada yardımcıdır. Atreziler kistik fibrozis ile ilişkili **mekonyum ileusunun** bir komplikasyonu olabilir. İnce bağırsak atrezisi olan vakalarda **kistik fibrozis** (bkz. Bölüm 137) açısından laboratuvar tetkikleri yapılması gerekir. Dehidratasyonun değerlendirilmesi, pankreatit ve diğer komplikasyonlar açısından tam kan sayımı, serum elektrolit düzeyleri, karaciğer fonksiyon testleri ve amilaz düzeyleri ölçülmelidir.

Tedavi

İntestinal atrezilerin tedavisi cerrahidir. Ancak cerrahi hastanın hemodinamik durumu en uygun olduğunda yapılmalıdır. İntravenöz (İV) sıvı, nazogastrik dekompresyon ve geniş spektrumlu antibiyotikler verilmelidir.

Diğer Konjenital Bozukluklar

Gastroşizis, intestinal yapıların fıtıklaştığı, umbilikal kord ile ilişkisi olmayan bir karı duvarı defektidir. **Omfaloselin** tersine, fıtıklaşan bağırsaklar periton ya da amniyotik zar ile kaplı değildir. Sonuç olarak, amniyotik sıvı ile uzun süre temas eden bağırsak kısımları kalın, eksüdatif bir zar ('kabuk') ile kaplanır. Gastroşizis ekstraintestinal anomaliler ile ilişkili değildir, ancak intestinal atrezi olan segmentler yaygın olarak görülür. Cerrahi düzeltme işleminin ardından normal bağırsak işlevlerinin geri dönmesi yavaş olabilir ve uzun atretik segmentleri olan bebeklerde (kısa bağırsak sendromu) ve kalın kabuğu olan bağırsağa sahip bebekler uzun süreler parenteral beslenme gerektirebilir.

Omfosel ise fetal yaşamda bağırsakların karın boşluğu içerisine yerleşmemesi sonucu gelişen, umblikusu da içeren bir karın duvarı defektidir. Bağırsaklar umbilikal kordon içerisinde kalır ve üzeri periton ya da amniyotik zar ile kaplıdır. Bu defekt özellikle de kardiyak defektler, **Beckwith-Wiedemann sendromu** ve intestinal komplikasyonlar gibi başka kojenital anomaliler ile ilişkilidir. Tedavisi küçük ve dar kalmış karın boşluğuna bağırsakların sığabilmesi için bazen aşamalı olarak gerçekleştirilen cerrahi kapatmadır.

Anorektal malformasyonlar, imperfore anüs ve varyantları gibi, doğumda normal anal açıklığın görülmemesi ile tanımlanan embriyolojik defektlerdir. Bu bebeklerin muayenesinde üretradan mekonyum gelip gelmediği veya perinede fistüller olup olmadığı değerlendirilmelidir. Üriner retansiyon varsa üriner kateter yerleştirilmelidir. Daha alt seviyelerdeki mal-

Tablo 135-2 Akut Üst Havayolu Tıkanıklığının Ayırıcı Tanısı—devamı

KLİNİK/GEÇMİŞ HİKAYE	RETROFARENGEAL APSE	YABANCI CİSİM	ANJİOÖDEM	PERİTONSİLLER APSE	RETROFARENGEAL PAPİLLOMATOZİS
Görünüm	Salya artışı	Değişken, genelde normal	Normal	Salya artışı, trismus	Normal
Öksürük	Yok	Değişken, traekal ise gürültülü	Olası	Yok	Değişken
Toksisite	Orta –ağır	Yok, ancak dispneik	Yok, anafilaktik şok veya ağır anoksi varlığı dışında	Dipne	Yok
Ateş	Vücut ısısı genellikle >38.50C	Yok	Yok	Vücut ısısı genellikle >38.50C	Yok
Radyolojik görünüm	Kalınlaşmış retrofarengeal boşluk	Radyoopak madde görülebilir	Viral krup ile aynı	Gerek yok	Normal olabilir
BK sayısı	Artmış band sayısı ile lökositoz	Normal	Normal	Band yüzdesi artmış lökositoz	Normal
Tedavi	Antibiyotikler: absenin cerrahi drenajı	Endoskopik çıkarma	Anafilaksi: epinefrin, IV sıvı, steroid; C1-esteraz eksikliği: danazol, C1-esteraz infüzyonu	Antibiyotikler; aspirasyon	Lazer tedavi, Tekrarlayan çıkarma, interferon
Önlem	Yok	Küçük objelerden uzak durma, denetim	Alerjenlerden uzak durma, konjenital anjioödem için TDP	Grup A streptokok enfeksiyonunun hızlı tedavisi	Annenin genitoürinal lezyonlarının tedavisi; olası sezeryan yapılması?

Arnold JE: çocuklarda havayolu tıkanıklığı. In kliegman RM, Nieder ML, super DM, editörler: *Pediyatrik Tanı ve Tedavide Pratik Stratejiler*, Philadelphia, 1996, WB Saunders, p 126

TDP: Taze donmuş plazma; HPV, Human papilloma virüsü; RSV: respiratuvar sinistyal virüs, ÜSYE: üst solunum yolu enfeksiyonu (koriza, hapşırma ile); BK: beyaz küre

Tablo 135-3 Supraglottik Hava Yolu Tıkanıklığı Nedenlerinin Subglottikten Farkı

ÖZELLİK	SUPRAGLOTTİK TIKANIKLIK	SUBGLOTTİK TIKANIKLIK
Sık görülen klinik sendromlar	Epiglottit, preitonsiller ve retrofarengeal abse	Krup, anjioödem, yabancı cisim, trakeit
Stridor	Sessiz	Yüksek sesli
Ses	Kısıklı	Kaba
Disfaji	Var	Yok
Dik oturmak veya kemer şekli alma	Var	Yok
Havlama öksürük	Yok	Var
Ateş	Yüksek (ısı >390C)	Düşük derecede (ısı 38°-39°C)
Toksisite	Var	Yok, trakeit varlığı dışındayok
Trismus	Var	Yok
Salya artışı	Var	Yok
Yüz ödemi	yok	Yok, anjioödem varlığı dışında

Davis H, Gartner JC, Galvis AG ve diğerleri: akut üst hava yolu tıkanıklığı: krup ve epiglottit, *Pediatr Clin North Am* 28:859-880,1981.

Kardiyovasküler Sistem

Daniel S. Schneider

Çeviri: Emre Göçer

KISIM
19

Bölüm 139

KARDİOVASKÜLER SİSTEM DEĞERLENDİRİLMESİ

HİKAYE

Maternal ilaç, madde, alkol kullanımı veya aşırı sigara içme hikayesi kardiyak ve diğer sistemik bulgulara katkıda bulunabilir. Prenatal hikaye gebeliğin erken dönemindeki (muhtemelen teratojenik) veya geç dönemindeki (süt çocuklarında miyokardite veya miyokardiyal disfonksiyona neden olabilen) enfeksiyonu ortaya çıkartabilir. Kalp yetmezliği olan süt çocuklarında büyüme geriliği görülür. Bu çocuklarda kilo, boy ve baş çevresine göre daha fazla etkilenir.

Kalp yetmezliği olan hastalar beslenmelerle birlikte bitkinlik, terleme veya huysuzluk şikayetleriyle başvurabilir. Nefes almada güçlük olmaksızın takipne olabilir. Daha büyük çocuklarda kolay yorulma, eforla nefes darlığı ve bazen ortopne görülebilir. Oyun veya egzersiz sırasında diğer çocuklara ayak uyduramaması egzersiz intoleransının belirtisidir. Kalp yetmezliği yerine yanlışlıkla tekrarlayan pnömoni, bronşit, hışıltı veya astım tanısı konulabilir.

Kalp üfürüm hikayesi önemlidir, ancak birçok sağlıklı çocukta hayatının bazı dönemlerinde masum üfürüm duyulabilir. Diğer kardiyak semptomlar arasında siyanoz, çarpıntı, göğüs ağrısı, senkop ve presenkop yer almaktadır. Kardiyak anormalliklere neden olabilecek olası sistemik hastalıklar veya konjenital malformasyon sendromları için sistemlerin değerlendirilmesi gerekir (Tablo 139-1 ve 139-2). Şimdiki ve geçmişteki ilaç ve madde kullanımı da önemlidir. Herediter hastalıklar, erken aterosklerotik kalp hastalığı, konjenital kalp hastalığı, ani açıklanamamış ölüm, trombofili, romatizmal ateş, hipertansiyon ve hiperkolesterolemi açısından aile hikayesi alınmalıdır.

FİZİK MUAYENE

Tam bir kardiyovasküler değerlendirme sırtüstü yatar pozisyonda başlar ve mümkün olduğunda oturur pozisyonda ve ayakta değerlendirilmeleri de içerir. İnceksiyonu, palpasyon ve oskültasyon muayenesinin tamamlanması açısından desteklemelidir.

Değerlendirme vital bulgularla başlar. Normal kalp hızı yaşa ve aktiviteye göre değişkenlik gösterir. Dinlenirken yenidoğan bir bebekte kalp hızı dakikada yaklaşık 120 atımdır, 3-6 yaş arası bebeklerde biraz daha fazla iken adolesan döneme doğru yavaş yavaş azalarak yaklaşık 80 atım/ dakika'ya düşer. Herhangi bir yaş için aralık ise ortalama değerin 30 fazlası ya da eksigidir. Anemi, dehidratasyon, şok, kalp yetmezliği ya da disritmi belirtisi olarak taşikardi görülebilir. Bradikardi yüksek vagal tonusu olan hastalarda (atletler) normal bir bulgu olabilir, ancak atrioventriküler blok belirtisi de olabilir. Süt çocuklarında solunum hızı en iyi bebek sessiz bir biçimde beklerken değerlendirilir. Solunum hızı soldan sağa şanlı hastalıklarda veya pulmoner venöz konjesyon varlığında artabilir.

Normal kan basıncı da yaşla birlikte değişkenlik gösterir. Uygun bir manşonun genişliği kol çevresinin en az %90'ı, uzunluğu da kol çevresinin %80-100'ü kadar olmalıdır. İlk olarak kan basıncı sağ koldan ölçülür. Eğer yüksekse, olası aort koarktasyonu tanısı açısından sol koldan ve bacaklardan

Tablo 139-1 Sistemik Hastalıkların Kardiyak Bulguları

SİSTEMİK HASTALIK	KARDİYAK KOMPLİKASYONLAR
Hunter-Hurler sendromu	Kapak yetmezliği, kalp yetmezliği, hipertansiyon
Duchenne distrofisi	Kardiyomiyopati, kalp yetmezliği
Pompe hastalığı	Kısa PR aralığı, kardiyomegali, kalp yetmezliği, aritmiler
Kawasaki hastalığı	Koroner arter anevrizması, tromboz, miyokardiyal enfarkt, miyokardit
Marfan sendromu	Aortik ve mitral yetmezlik, dissekan aort anevrizması
Juvenil romatoid artrit	Perikardit
Sistemik lupus eritematozis	Perikardit, Libman-Sacks endokarditi, konjenital AV blok
Lyme hastalığı	Aritmiler, miyokardit, kalp yetmezliği
Graves hastalığı (hipertiroidizm)	Taşikardi, aritmiler, kalp yetmezliği
Tuberoskleroz	Kardiyak rabdomyom
Nörofibromatozis	Pulmonik stenoz, aort koarktasyonu

AV, atrioventriküler.

Tablo 142-2 Çocuklarda Disritmiler

TİP	EKG ÖZELLİĞİ	TEDAVİ
Supraventriküler taşikardi	Hız genellikle >220/dk (180-320 atım/ dk); yaşı göre anormal atrium hızı; P dalgaları olabilir ve genellikle QRS kompleksi ile ilişkilidir; aberran iletim bulunmadıkça QRS kompleksleri dar ve normaldir	Vagal tonusu artır (yüze buz torbası, valsalva manevrası); adenoazin; digoksin; sotalol; akut kötüleşme varsa elektriksel kardiyoversiyon; kateter ablasyon
Atrial flutter	Değişen derecelerde blok ile atrium hızı genellikle 300 atım/ dk, testere dişi flutter dalgaları	Digoksin, sotalol, kardiyoversiyon
Erken ventriküler atım	Büyük, ters T dalgası ile birlikte erken, geniş, alışılmadık şekilli QRS kompleksi	Eğer kalp normalse ve erken ventriküler atım egzersizle kayboluyorsa hiçbir şey yapma; lidokain, prokainamid
Ventriküler taşikardi	>3 erken ventrikler atım; AV dissosiasyon; füzyon atımları, bloklu retrograd AV iletim; 30 saniyeden uzun sürerse devamlıdır; hız 120-240 atım/ dk	Lidokain, amiodaron, prokainamid, propranolol, kardiyoversiyon
Ventriküler fibrilasyon	Tanımlanabilir QRS kompleksi ya da T dalgası bulunmaz; değişken amplitüd ve şekilde düzensiz dalgalanmalar, nabız iletimi yok	Senkronize olmayan kardiyoversiyon
Tam kalp bloğu	Atriumlar ve ventriküllerin bağımsız pacemakerları vardır; AV dissosiasyon; eğer konjenital ise kaçış vurusu atrioventriküler kavşaktır.	Yenidoğanda uyanikken hız < 55 atım/ dak , adolesanda <40 atım / dk veya hemodinamik bozukluk varsa kalıcı pacemaker gerekir
Birinci derece kalp bloğu	Yaşı göre uzamış PR aralığı	Gözlemle, eğer digoksin tedavisi alıyorsa digoksin düzeyi gönder
Mobitz tip I (Wenkebach) ikinci derece kalp bloğu	P dalgasını izleyen iletilmiş QRS kompleksi çıkmıyınca kadar giderek uzayan PR aralığı	Gözlemle, elektrolit bozukluğu veya başka anormallik varsa tedavi et
Mobitz tip II ikinci derece kalp bloğu	Giderek uzayan PR aralığı olmaksızın P dalgası iletiminin aniden durmasıyla birlikte QRS kompleksinin kaybolması	Pacemaker düşün
Sinüs taşikardisi	Hız < 240 atım/ dakika	Nedeni tedavi et (ateş), semptomatik ilaçları kes

AV, Atrioventriküler

Tablo 142-3 Antiaritmik İlaçlarının Sınıflandırılması

SINIF	ETKİ	ÖRNEK(LER)
I	Depolarizasyon fazının baskılanması (aksiyon potansiyelinin yukarı doğru vuruş hızı); sodyum kanal blokajı	
Ia	QRS kompleksinin genişlemesi ve QT aralığının uzaması	Kinidin, prokainamid, disopiramid
Ib	Anormal iletim üzerinde önemli etki	Lidokain, fenitoin, meksiletin, tokainid
Ic	QRS kompleksinin genişlemesi ve PR aralığının uzaması	Flekainid, propafenon, morisizin?
II	β- blokajı; sinüs hızında yavaşlama; PR aralığının uzaması	Propranolol, atenolol, asebutilol
III	Aksiyon potansiyelinin uzaması; PR,QT uzaması; QRS genişlemesi; sodyum ve kalsiyum kanal blokajı	Bretilyum, Amiodaron, Sotalol
IV	Kalsiyum kanal blokajı; sinüs ve AV nod pacemaker aktivitesinde azalma; PR aralığında uzama	Verapamil ve diğer kalsiyum kanal blokleri ajanlar

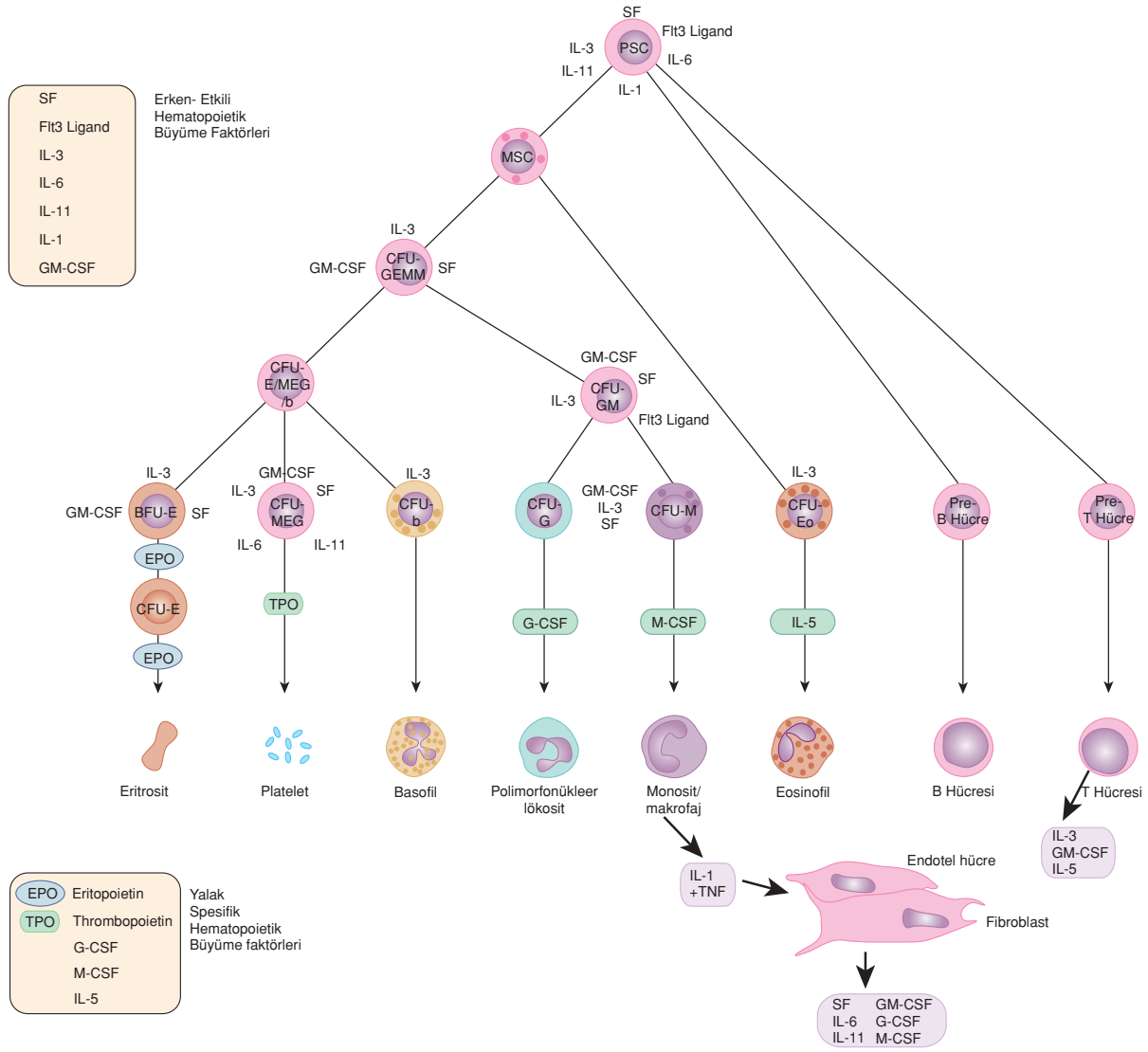
AV, Atrioventriküler

TEDAVİ

Atriyal disritmilerin birçoğu müdahale gerektirmez. SVT'nin tedavisi başvuru şekli ve semptomlarına bağlıdır. Bebeklerde SVT'nin akut tedavisinde genellikle yüze soğuk (buz torbası) uygulama gibi vagal manevralar uygulanır. İntravenöz adenoazin genellikle disritmiyi düzeltir çünkü atrioventriküler düğüm SVT'li hastaların birçoğunda re-entry çemberinin bir kısmını oluşturur. Başvuruda kardiyovasküler yetmezliği olan hastalarda 1-2 jul/kg dozunda senkronize kardiyoversiyon endikedir. Çarpıntısı olan hastalarda kalp hızı ve ritmin semptom sırasında, tedavi seçeneklerini düşünürken kaydedilmesi önemlidir. Atağın sıklığı, süresi ve atak sırasında ilişkili semptomlar, ritmi döndürmek için ne gerektiği tedaviye

gereksinimi belirlemek için gereklidir. Bazı hastalarda disritmi değerlendirilmesinde ve izlemde sadece eğitim yeterlidir. Digoksin veya bir beta bloker farmakolojik tedavide genellikle ilk tercihlerdir. Bununla birlikte, digoksin Wolff-Parkinson-White sendromu olan hastalarda kontraendikedir. Ek antiaritmik ajanlar nadiren gerekli olur. Semptomatik olan ancak günlük ilaç almak istemeyen hastalara radyofrekans ablasyon yapılabilir.

Müdahale gerektiren ventriküler disritmilerin tedavisinde çok sayıda antiaritmik ajan vardır (Tablo 142-3). Üçüncü derece bloğun yönetimi ventriküler hız ve semptom varlığına bağlıdır. Tedavi, eğer gerekiyorsa, sıklıkla pacemaker gerektirir.



Şekil 149-1 Major sitokin kaynakları ve etkileri. Makrofajlar, endotel hücreleri ve retiküler fibroblastlar gibi kemik iliği mikro çevre hücreleri uyarı sonrasında makrofaj koloni uyarıcı faktör (M-CSF), granülosit makrofaj koloni uyarıcı faktör (GM-CSF), ve granülosit koloni uyarıcı faktör (G-CSF) üretir. Tüm yolların uygun gelişimi için erken ve geç etkili faktörlerin kombinasyonu gereklidir. BFU, patlama oluşturan birim; CFU, koloni uyarıcı birim; EPO, eritropoietin; IL, interlökin; MCS, myeloid kök hücre; PSC; pluripotent kök hücre; TNF, tümör nekrotize edici faktör; TPO, trombopoietin. (Sieff CA, Nathan DG, Clark SC: *The anatomy and physiology of hematopoiesis*. In Orkin SH, Nathan DG, editors: *Hematology of Infancy and Childhood*, ed 5, Philadelphia, 1998, WB Saunders, p 168.).

Tablo 149-1 Hematolojik Hastalıkların Varlığında

DURUM	SEMPATOM VE BULGULAR	YAYGIN ÖRNEKLERİ
Anemi	Solukluk, yorgunluk, kalp yetmezliği, sarılık	Demir eksikliği, hemolitik anemi
Polisitemi	Huzursuzluk, siyanoz, nöbet, sarılık, inme, baş ağrısı	Siyanotik kalp hastalığı, diyabetik anne bebeği, kistik fibrozis
Nötropeni	Ateş, faranjit, ağız yarısı, sellülit, lenfadenopati, bakteriyemi, jinjivit	Konjenital veya ilaç ilişkili agranülositoz, lösemi
Trombositopeni	Peteşi, ekimoz, gastrointestinal kanama, burun kanaması	ITP, lösemi
Koagülopati	Morluk, hemartroz, mukozal kanama	von Willebrand hastalığı, hemofili, DIC
Tromboz	Pulmoner emboli, derin ven trombozu	Lupus antikoagülanı; protein C, protein S veya antitrombin III eksikliği; faktör V Leiden, protrombin

DIC, Dissemine intravasküler koagülasyon; ITP, idiyopatik trombositopenik purpura.

Tablo 153-1 Bazı Çocukluk Çağı Kanserleri İçin Bilinen Risk Faktörleri

KANSER TİPİ	RİSK FAKTÖRLERİ	YORUM
Akut lenfoid lösemi	İyonize radyasyon	Prenatal tanısız x-ray maruziyeti riski artırır. Kanser tedavisi için terapötik ışınlama da riski artırmakta.
	Genetik durumlar	Down sendromu tahminen 10-20 kat artmış risk ile ilişkilidir. NF-1, Bloom sendromu ve ataksi telenjiyektazi başka pek çok durum gibi artmış riskle ilişkilidir.
Akut miyeloid lösemi	Kemoterapötik ajanlar	Alkilleyici ajanlar ve epipodofilotoksinler riski artırır.
	Genetik faktörler	Down sendromu ve NF-1'in güçlü ilgisi vardır. Ailesel monozomi 7 ve bazı başka genetik sendromlar da artmış risk ile ilişkilidir. Başka kanserler için radyoterapi alanlar da risk grubundadır.
Beyin kanserleri	Kafaya terapötik iyonize radyasyon	
	Genetik faktörler	NF-1 optik gliomla önemli ölçüde, diğer santral sinir sistemi tümörleriyle daha az oranda ilişkilidir. Tüberoskleroz ve diğer bazı genetik sendromlar da artmış risk ile ilişkilidir.
Hodgkin hastalığı	Aile öyküsü	Monoigotik ikizler ve kardeşlerde artmış risk vardır.
	Enfeksiyonlar	Ebstein-Barr virusu artmış riskle ilişkilidir.
Non-Hodgkin lenfoma	İmmün yetmezlik	Kazanılmış ve konjenital immün yetmezlik hastalıkları ve immünsupresif tedavi riski artırır.
	Enfeksiyonlar	Ebstein-Barr virusu artmış riskle ilişkilidir.
Osteosarkom	İyonize radyasyon	Kansere yönelik radyoterapi ve yüksek radyum maruziyeti riski artırır.
	Genetik faktörler	Li-Fraumeni sendromu ve herediter retinoblastomla artmış risk söz konusudur.
Ewing sarkom	İrk	Amerika Birleşik Devletleri'nde beyaz çocuklarda insidansı Afro-Amerikan çocuklara göre yaklaşık 9 kat fazladır.
Nöroblastom	Genetik faktörler	Aniridi, Beckwith-Wiedemann sendromu ve diğer konjenital ve genetik durumlar artmış risk ile ilişkilidir.
Renal medüller karsinom	Orak hücre taşıyıcılığı	Etiyoloji bilinmiyor.
Rabdomiyosarkom	Konjenital anomaliler ve genetik durumlar	Li-Fraumeni sendromu ve NF-1 artmış risk ile ilişkili.
Hepatoblastom	Prematürite	Etiyoloji bilinmiyor.
	Genetik faktörler	Beckwith-Wiedemann sendromu, hemihipertrofi, Gardner sendromu ve ailesel adenomatöz polipozis artmış riskle ilişkili.
Hepatoselüler karsinom	Enfeksiyonlar	Hepatit B virus enfeksiyonu riski artırır.
Malign germ hücreli tümörler	İnmemiş testis	İnmemiş testis testiküler germ hücreli tümörler için risk faktörüdür.

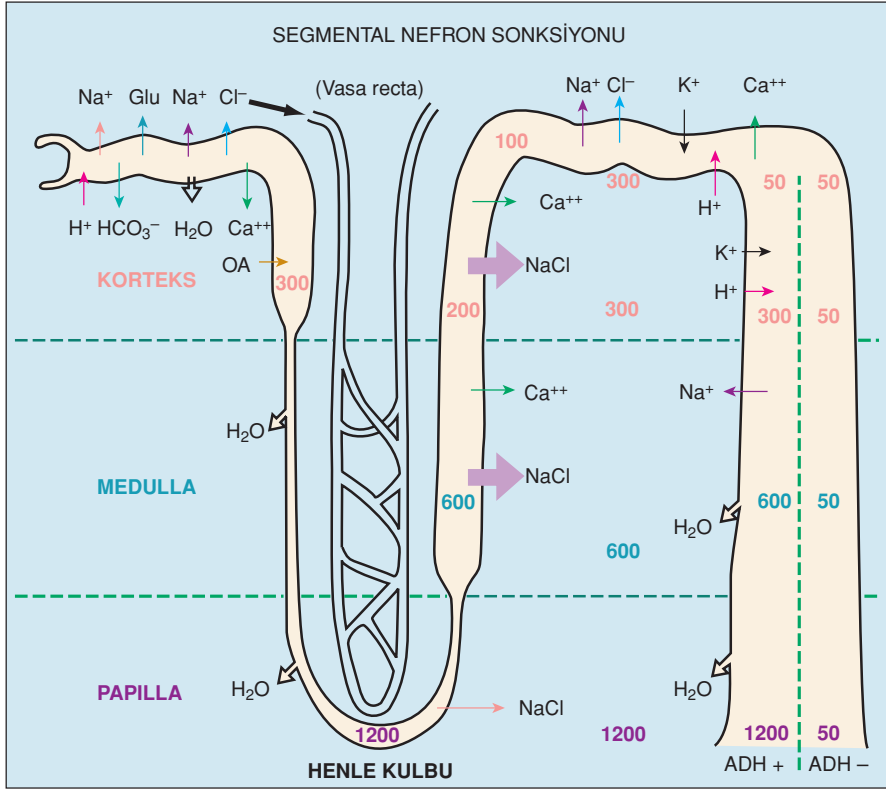
Nelson Textbook of Pediatrics, 19. Baskı, Philadelphia, 2011, Saunders, Editör Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme JW III'ten modifiye edilmiştir. NF-1, nörofibromatozis 1

peni, anemi veya trombositopeni) ayırıcı tanıyı genişletir; ancak tek anormal laboratuvar bulgusu da olabilir. Lösemili bir hastanın tam kan sayımı normal de olabilir. Laktat dehidrogenaz ve ürik asit hızlı büyüyen tümörlerde ve sarkom veya nöroblastomlarda sıklıkla yükselmiştir. Birçok vakada elektrolitler, renal ve hepatik fonksiyonlar tarama sürecinde değerlendirilmelidir. Tekrarlanan ölçümlerde kan basıncı yüksekse veya karında kitle palpe edilmişse idrar analizi yapılmalıdır.

Tanısal Görüntüleme

Şüpheli servikal lenfadenopati, ateş veya kilo kaybı olan bir hastada taramada kullanılacak en iyi radyografik çalışma akciğer grafisidir (CXR) (ön-arka veya yan). Mediastinal kitleler ve plevral effüzyon sıklıkla akciğer grafisinde sap-

tanabilir. Abdominal belirti ve bulgular USG veya BT ile inceleme gerektirir. İnatçı baş ağrısı, kusma veya anormal nörolojik bulgular beyin BT veya MRG ile incelemeye yönlendirmelidir. Kemik tümörlerinden şüphelenildiğinde düz grafiler kullanılır ve varsa lezyonu sıklıkla gösterir. Pelvis kemiklerindeki bir lezyonda düz grafiler normal olabilir; BT veya MRG uygulanmalıdır. Diğer görüntüleme yöntemleri kitleyi tanımlamak ve metastazları araştırmakta kullanılabilir; fakat bu karar pediatrik onkoloji ekibine bırakılmalıdır. Tablo 153-3 kanser tanısının doğrulanmasında tanısal görüntüleme yöntemlerinin kullanımını göstermektedir. PET'in bazı pediatrik kanserlerde (özellikle lenfoma) evreleme ve tedaviye yanıtı değerlendirmedeki yararı kanıtlanmıştır. Metaiodobenzilguanidin (MIBG) taramaları nöroblastomda kullanılır.



Şekil 161-1 Böbrekte değişik seviyelerde vasa recta, intertisyum ve tübüldenki osmolalite değerleri de dahil her nefron bölümündeki esas taşıyıcı fonksiyonlar. ADH, antidiuretic hormon; Glu, glukoz; OA, organik asit. (Andreoli TE, Carpenter CCJ, Plum F, ve ark, editörler: Cecil Essentials of Medicine, Philadelphia, 1986, WB Saunders'dan alınmıştır.)

Kronik böbrek hastalığı sıklıkla büyüme ve beslenme yetersizliği ile ilişkilidir fakat ilk olarak tarama programlarında (HTN, hematüri) belirlenebilir. Anormal idrar akışı posterior üretral valvi, diğer mesane bozukluklarını veya obstrüktif lezyonları gösterebilir.

TANISAL ÇALIŞMALAR

Laboratuvar çalışmaları

GFR serbestçe glomerüllerden süzülen fakat tübül içinde veya tübüller tarafından metabolize olmayan, reabsorbe veya sekrete edilmeyen bir maddenin infüzyonu ile tam olarak ölçülür. GFR ölçümü aşağıdaki gibidir:

$$\text{GFR} = [\text{U}] \text{ V} / [\text{P}]$$

[U] idrar konsantrasyonu, [P] atılımı ölçmek için kullanılan maddenin serum konsantrasyonudur (mg/dL) ve V idrar akım hızıdır (mL/dk).

Genel kural olarak, değişik vücut ölçülerinde olan kişiler arasında karşılaştırma yapılabilmesi için GFR 1.73 m^2 vücut yüzey alanına göre düzeltilir. Tam olarak term olan bir yenidoğanda 4-5 mL/dk olan düzeltilmemiş GFR yaklaşık 40 mL/dk/ 1.73 m^2 'ye denk gelmektedir. GFR erişkin seviyelerine (100-120 mL/dk/ 1.73 m^2) ulaştığı yaşamın ilk iki yılında hızlı bir artış gösterir. Bundan sonra GFR ve vücut yüzeyi orantısız olarak artar ve GFR sabit kalır.

Plazma kreatini kas kitlesini yansıtır, yaşla artar ve tahmini GFR için kullanılır. Kreatin aynı zamanda PT tarafından sekrete edildiği için gelişimi tamamlanmayan böbreklerde veya böbrek fonksiyonu azalmış olanlarda hesaplamaların kesin doğruluğu daha azdır. **Kan üre azotu** böbrek fonksiyonlarından etkilenir fakat hidrasyon, beslenme, kataboliz-

ma ve doku yıkımında oldukça fazla değişiklik gösterir. Kreatin ve GFR arasındaki korelasyon tahmini GFR hesaplamak için kullanılabilir. Düzeltilmiş Schwartz formülü aşağıdaki gibidir:

$$\text{GFR} = \frac{0.413 \times \text{Ht}}{\text{Cr}_{\text{serum}}}$$

Yükseklik (Ht) santimetre ile ölçülür. Serum kreatin her desilitre için milligram ile ölçülür. Bu formül vücut görünüşü ve kas kitlesi normal sınırlarda ve böbrek fonksiyonları nispeten stabil olduğunda en kullanışlıdır. Her 1.73 m^2 'de 15-75 mL/dk arasında olduğunda bu formül en doğru sonuçlanabilir. Sonuç 75'in üstünde ise sayısal değeri yerine bu şekilde raporlanmalıdır. **Kreatin klerensi** ($[\text{U}_{\text{Cr}}] \text{ V} / [\text{P}_{\text{Cr}}]$) ile GFR ölçülebilir fakat böbrek fonksiyonları azaldığında GFR daha yüksek hesaplanır.

İdrar tetkiki böbrek anormallikleri için kullanışlı bir tetkiktir. İdrar rengi ve bulanıklığına ek olarak **makroskopik idrar tetkikinde** pH, protein, glukoz, keton, kan ve lökosit varlığı için **idrar 'dipstick'**i kullanılır. Dilüe idrar protein için yanlış negatif sonuçlanabilir; yanlış pozitif sonuçlar aşırı alkali veya konsantre idrarda veya testi okumada gecikme olmuşsa ortaya çıkabilir. **Dipstick**'ler hemoglobin (veya myoglobin) varlığına oldukça hassastır; çok az yanlış negatif test sonuçlanır fakat yanlış pozitif sonuçlar fazladır. **Glukoz**, glukoz oksidaz-peroksidaz reaksiyonu ile belirlenir ve lökositler **lökosit esteraz** ile saptanır. Nitratı nitrite indirgeyen bir bakteri varsa ve idrarda uzun bir zaman kalmışsa **nitrit testi** bakteriyüriyi gösterebilir. Sık kusma, idrarda bakteri sayısı az olması, idrar yolu obstrüksiyonu ve nitrit üretemeyen bakteriler ile enfeksiyon olduğunda yanlış negatif sonuçlanır. Gros

Tablo 170-2 Ön Hipofiz Hormon Fonksiyon Testleri

RASTGELE HORMON ÖLÇÜMLERİ	PROVOKATİF VEYA DİĞER TESTLER	HEDEF HORMON ÖLÇÜMÜ
BH (yenidoğanlar, BH direnci veya pitüiter gigantizm dışında rastgele değerlendirme faydalı değil)	Arjinin (zayıf bir uyaran) L-dopa (klinik olarak faydalı) İnsülinle indüklenmiş hipoglisemi (tehlikeli ama kesin test) Klonidin (klinik olarak faydalı) GHRH 12-24 saat integre edilmiş BH seviyesi (faydası tartışmalı)	IGF-1, IGFBP3 (BH fazlalığı kadar malnütrisyonundan da etkilenme)
ACTH (yüksek normal aralıkta değerleri sadece sabah erken örneklerinde faydalı)	İnsülinle indüklemiş hipogliseminin ardından kortizol (tehlikeli bir test ama kesin) ACTH stimülasyon testi (ACTH eksikliğini primer adrenal yetmezlikten ayırabilir)	08.00 kortizol 24 saatlik idrarda serbest kortizol
TSH*	TRH	FT ₄
LH, FSH*	GnRH (prepubertal vakalarda yorumlamak zor)	Testosteron/Östradiol
Prolaktin (hipotalamik hastalıklarda artmış ve hipofiz hastalıklarında azalmış)	TRH	Hiçbiri

ACTH, Adrenokortikotropik hormon; CRH, kortikotropin salgılatıcı hormon; FSH, folikül stimulan hormon; FT₄, serbest tiroksin; BH, büyüme hormonu; GnRH, gonadotropin salgılatıcı hormone; GRH, büyüme hormonu salgılatıcı hormon; IGF-1, insülin benzeri büyüme faktörü; IGF-BP3, insülin benzeri büyüme faktörü bağlayıcı protein 3; L-dopa, L-dihidroksifenilalanin; LH, lüteinizan hormon; TRH, tirotropin salgılatıcı hormon; TSH, tiroid stimulan hormon.

*Yeni süpersensitif analizler hipopitüitarizmde bulunan anormal düşük değerlerin tespit edilmesini sağlar.

neden olabilir. Çocukluk çağında hipofiz bezi veya hipotalamusun yıkıcı lezyonları, çeşitli hormonların hipofizden artmış salınımına kıyasla daha yaygındır. Rathke kesesinin tümörü olan **kraniofaringiom sella turcica** içine ilerleyerek, kemikte erozyonlara ve hipofiz ve hipotalamik dokunun yıkımına yol açabilir. Ayrıca **edinsel hipopitüitarizm** hipofiz enfeksiyonları, infiltrasyonlar (Langerhans hücreli histiositozis (histiositozis X), SSS radyasyon tedavisi ya da travması sonrası ve hipofiz bezine karşı oluşan otoimmünite sonucu gelişebilir.

Konjenital hipopitüitarizm hipotalamik salgılayıcı faktörlerin eksikliği sonucu olabilmektedir. Hipotalamik uyarı olmadan hipofiz bezi, hormonlarını salgılamaz. Hipopitüitarizm ile ilişkili konjenital bozukluklar **holoprosensefali**den (siklopi, sebosefali, orbital hipotelorizm) yarık damağa (Yarık damak vakalarının %6'sı BH eksikliği ile ilişkilidir) kadar çeşitlilik gösterebilir. **Septo-optik displazi** (optik sinir hipoplazisi, septum pellucidum yokluğu, veya her ikisinin varyasyonu) değişen seviyelerde hipopitüitarizme ek olarak pendüler (düzensiz) nistagmus (bir hedefe odaklanamama) ile kayda değer görme bozukluğuna yol açabilmektedir. Konjenital hipopitüitarizmin manyetik rezonans görüntüleme bulguları ektopik posterior hipofizer bezde *sıcak nokta*, *hipofiz bezinin sapında kesi ve/veya küçük hipofiz bezini* kapsayabilir.

Bölüm 171

DİABETES MELLİTUS

Diabetes mellitus (DM) hiperglisemi ve glikozüri ile karakterizedir ve bazı hastalık süreçlerinin son noktası olmaktadır (Tablo 171-1). Çocukluk çağında en sık görülen tipi, insülin üreten pankreas beta hücrelerinin (adacıklar) otoimmün haraplanması sonucunda gelişen kalıcı insülin eksikliğine bağlı olan tip1 DM (DM1)'dur. Tip 2 DM (DM2) genellikle ekzojen obezite ile birlikte, insülin direnci ve relatif insülin eksikliğine bağlı olarak ortaya çıkar. Amerika Birleşik Devletleri'nde DM1 ve DM2 insidansı artmaktadır. Diyabetin daha seyrek görülen tipleri insülin reseptörlerinin genetik bozuklukları veya pankreas beta hücrelerinin ortamdaki glukoz konsantrasyonunu algılayamamalarına neden olan genetik anormallikler sonucu gelişir (bakınız Tablo 171-1).

TANIM

DM **tanısı**, test tekrarı ile doğrulanması gerekebilecek dört glukoz anormallliği temel alınarak yapılmaktadır: (1) Açık serum glukoz konsantrasyonu ≥ 126 mg/dl, (2) Hiperglisemi semptomları ile birlikte random venöz plasma glukozu ≥ 200 mg/dl, (3) Yemekten iki saat sonra bakılan serum glukoz konsantrasyonunun 200 mg/dl üzerinde olduğu anormal oral glukoz tolerans testi (OGTT) ve (4) HgA1c ≥ 6.5 .

Vakada açlık serum glukoz konsantrasyonu 100-125 mg/dl ise **bozulmuş açlık glukozu** veya OGTT'de 2. saat plazma glukozu 140-199 mg/dl ise **bozulmuş glukoz toleransı**

Tablo 179-2 Beyin Omurilik Sıvısı (BOS)

BOS BULGUSU	NORMAL BOS DEĞERLERİ	
	Yenidoğan	>1 ay
Hücre*	10–25/mm ³	5/mm ³
Protein	65–150 mg/dL	<40 mg/dL
Glukoz	2/3 serum glukozu veya >40 mg/dL	>2/3 serum glukozu veya >60 mg/dL
BOS'taki değişiklik	Anlamı	
Artmış polimorfonükleer lökosit ve azalmış BOS glukozu	Bakteriyel enfeksiyon Tam tedavi edilmemiş bakteriyel menenjit Beyin apsesi veya parameningeal apse Parazit enfeksiyonu Dermoid içeriğin BOS'a kaçıışı	
Artmış lenfosit ve azalmış BOS glukozu	Mikobakteri enfeksiyonu (tüberküloz) Mantar enfeksiyonu Karsinomatoz menenjit Sarkoidoz	
Artmış lenfosit ve normal BOS glukozu	Viral menenjit Post-enfeksiyöz hastalık (ADEM) Vaskülit	
Artmış BOS proteini	Enfeksiyon Guillain-Barré sendromu Enflamatuar hastalık (ADEM, multipl skleroz) Lökodistrofi Venöz tromboz Hipertansiyon Spinal blok (Froin sendromu) Karsinomatoz menenjit	
Azalmış glukoz (pleositoz olmadan)	GLUT-1 transporter defekti (epilepsi ve ataksi)	
BOS'ta hafif pleositoz	Tümör Enfarkt Multipl skleroz Subakut bakteriyel endokardit	
Kanlı BOS	Subaraknoid kanama Subdural kanama İntraparankimal kanama Hemorajik meningoensefalit (grup B streptokok, HSV) MSS travması Vasküler malformasyon Koagülopati Travmatik LP	

ADEM, Akut dissemine ensefalomyelit; MSS, merkezi sinir sistemi; HSV, herpes simpleks virüs;

*Normal çocuklarda, var olan hücreler lenfosit olmalıdır.

Elektroensefalografi

Elektroensefalografi (EEG) serebral korteksin oluşturduğu elektriksel aktiviteyi kaydeder. EEG ritimleri çocukluk çağı boyunca olgunlaşır. Üç anahtar özelliğe bakılır: zemin aktivitesi, davranışsal durum değişiklikleri ve epileptik patern valığı veya yokluğu. Zemin aktivitesi yaşa göre değişir ancak her iki hemisfer arasında herhangi fokal bir bölgede daha yüksek amplitüd veya daha yavaş frekans olmadan (fokal yavaşlama) genel olarak bir simetri ve senkronizasyon olma-

lıdır. Devamlı yavaş dalga fokusu (1-3 Hz) delta ritmi altta yatan yapısal bir anomaliyi (beyin tümörü, apse, inme) düşündürür. Diffüz yavaş dalga aktivitesi (delta frekansı) olduğunda iki taraflı beyin aktivitesi bozukluğundan (artmış kafa içi basıncı, metabolik ensefalopati) şüphelenilmelidir. Dikenler, çoklu dikenler ve diken-dalga anormallikleri, lokalize bir bölgede (fokal) veya her iki hemisferde yaygın (jeneralize) olsun altta yatan nöbete yatkınlık durumuna işaret eder.

Elektromiyografi ve Sinir İletim Çalışmaları

Elektromiyografi ve sinir iletim hızları (NCV) ön boynuz hücreleri, periferik sinirler, nöromusküler kavşak ve kasları içine alan nöromusküler sistemdeki anormallikleri değerlendirir. Normal kas istirahatte sessizdir. Motor liflerin kendiliğinden deşarjı (**fibrilasyon**) veya kas lifi gruplarının kendiliğinden deşarjı (**fasikülasyon**) denervasyon işaretidir, periferik sinirler veya ön boynuz hücrelerinin disfonksiyonunu gösterir. Repetitif sinir stimülasyonuna anormal kas cevabı miyastenia gravis, ve botulizm gibi nöromusküler kavşak hastalıklarında görülür. Bileşik kas aksiyon potansiyellerinin amplitüd ve süreleri primer kas hastalıklarında azalmıştır. NCV aksiyon potansiyelinin periferik sinir boyunca iletimini değerlendirir. NCV demiyelinizan nöropatilerde (Guillain Barré sendromu) yavaşlamıştır. Aksonal nöropatilerde sinyal amplitüdü azalmıştır.

Nörogörüntüleme

Beyin ve spinal kord görüntülemesi BT veya manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile yapılır. BT acil durumlarda hızlı ve ulaşılması kolaydır. MRG daha ince ayrıntıların görüntülenmesini sağlar ve farklı sekanslar kullanıldığında posterior fossa lezyonlarının, hafif serebral anomalilerin, vasküler anomalilerin, düşük dereceli tümörlerin ve iskemik değişikliklerin saptanmasına izin verir. Kafa travması veya ani başlangıçlı baş ağrısı olan bir çocukta beyin BT tercih edilecek görüntüleme yöntemidir çünkü intrakranial kanama veya diğer büyük lezyonları hızlıca gösterir. Yeni başlangıçlı kompleks parsiyel nöbetleri olan bir çocuk için tercih edilecek yöntem MRG'dir çünkü herhangi fokal kortikal displazi alanı veya küçük lezyonlar BT'de görülemeyebilir. MRG aynı zamanda spinal kordu çok iyi görüntüler. Kranial ultrasonografi fontaneli açık olan bebeklerde beyni görüntülemek için kullanılan invaziv olmayan yatak başı bir yöntemdir.

Bölüm 180

BAŞ AĞRISI VE MİĞREN

Baş ağrısı çocuk ve adolesanlarda sık görülen bir semptomdur. Baş ağrısı primer bir problem (migren, gerilim tipi baş ağrısı) veya başka bir duruma ikincil olabilir. Sekonder baş ağrıları çoğunlukla viral üst solunum yolları veya sinüzit gibi hafif rahatsızlıklarla ilişkilidir ancak bazı ciddi durumlarda (menenjit, beyin tümörü) ilk semptom olabilir, bu nedenle sistematik bir yaklaşım gerekir.

Tablo 185-1 Nörodejeneratif Hastalıkların Seçilmiş Klinik Özellikleri ve İlgili Tanısal Testler—devamı

<i>Hunter (MPS tip II)</i>
<i>Sanfilippo Hastalığı (MPS tip III)</i>
<i>Sly sendromu (MPS tip VII)</i>
Test: 1. lizozomal enzimler
2. idrarda glikozaminoglikan atılımı
MİTOKONDRIAL HASTALIKLAR
MELAS
Mitokondrial miyopati, ensefalopati, laktik asidoz ve inme benzeri epizodlar
MERRF
Miyoklonus, epilepsi ve düzensiz kırmızı fiberler, demans, işitme kaybı, optik sinir atrofi, ataksi ve derin duyu kaybı
NARP
Nöropati, ataksi ve retinitis pigmentoza
Testler: mitokondrial hastalıkların incelemeleri komplekstir ve her bir klinik senaryoya göre planlanmalıdır; kan laktat ve piruvat düzeyi ile tarama yapılması mantıklıdır
SUBAKUT NEKROTİZAN ENSEFALOMİYELOPATİ (LEIGH HASTALIĞI)
Hipotoni, beslenme güçlükleri, solunumsal düzensizlik, ekstraoküler hareketlerde güçsüzlük ve ataksi
Test: klinik fenotipe bağlıdır
RETT SENDROMU
Amaçlı el hareketleri ve iletişim becerilerinin kaybı, sosyal geri çekilme, yürüyüş apraksisi, nöbetler, spastisite ve kifoskolyoz
Test: MECP2 gen incelemesi
WILSON HASTALIĞI
Bakır metabolizmasının doğuştan bozukluğu serebellum ve bazal gangliyon disfonksiyonu ile sonuçlanır
Test: serum seruloplazmin seviyeleri, idrarda bakır atılımı

İçerideki organellerdeki enzimatik bozukluklardan kaynaklanır (Tablo 185-1). Bu nedenle sebebi bilinmeyen dejeneratif nörolojik sorunu olan hastanın lökosit veya deri fibroblastları standart lizozomal, peroksizomal ve mitokondrial enzim ölçümü için gönderilmelidir (56, 57. Bölümler). Genellikle beyin manyetik rezonans görüntüleme (MRG) ile nörogörüntüleme de tipik olarak istenir. Lökodistrofi tanısı MRG’de geniş serebral beyaz cevher değişiklikleri temelinde güvenle konur. Gri cevher ensefalopatisinde histolojik ve biyokimyasal çalışmalar normal olabilir, bu da tanıyı daha belirsiz hale getirir. Edinilmiş lezyonların (enfeksiyöz, enflamatuvar, vasküler, toksik) tamamen dışlanması zordur. Beyin biyopsisinin yardımcı olma olasılığı azdır.

Sfingolipidozlar

Sfingolipidozlar hücre zarını oluşturan sfingolipidlerin yetersiz katabolizması sonucu oluşan lipid substratların hücre

içinde depolanması ile karakterizedir. Otozomal resesif paternde kalıtılırlar. Bu hastalıkların birkaç çeşidi vardır, çoğu vaka tipik olarak ilgili enzimde kalan aktivite miktarı ile ilişkilidir. İnfantil formlar genellikle en şiddetlisidir, genellikle yaşamın ilk veya ikinci yılında hızlı hastalık ilerleyişi ile başvurulur; hastalarda hiç enzim aktivitesi yoktur. Juvenil ve kronik formlar çocukluk çağında bir şekilde daha geç olarak ve hatta erişkin hayatta ortaya çıkar ve bir miktar enzim aktivitesi kaldığı için daha az fulminant bir hastalık gidişi vardır.

Klasik **Niemann-Pick hastalığı** sfingomiyelinaz eksikliği nedeniyle olur ve hepatosplenomegali, gelişim geriliği, interstisyel akciğer hastalığı ve **retinal kiraz kırmızısı lekesi** bulguları olan bebeklerde bu hastalıktan şüphelenilmelidir. Retina ve maküladaki gangliyon hücreleri genişlemiştir ve gangliyon hücresinin olmadığı küçük kırmızı foveayı çevreleyen geniş beyaz bir alan olarak görünür. Yaşamın ilk yılında zihinsel gerileme, miyoklonik nöbetler, hipotoni ve sarılık da görülür. SMPD1 mutasyonu için genetik inceleme mümkündür.

Gaucher hastalığının en sık görülen çeşidi erişkindeki yavaş seyirli hastalık olsa da, bu hastalığın glukoserebrosidaz enzim eksikliğine bağlı şiddetli nörolojik tutulumla gelen hızlıca ölüme götürebilecek infantil formu da vardır. Glukoseramid karaciğer, dalak ve kemik iliğinde birikir. Karakteristik nörolojik bulgular opistotonus (gövdenin yaylanması), trismus (ağız açmada zorlanma), göz hareketlerinde anormallikler ve yutma güçlüğü dahil bulbar bulgulardır.

Tay-Sachs hastalığı (GM2 gangliosidoz) heksozaminidaz A eksikliği nedeniyle olur ve serebral gri cevher ve serebellumda GM2 gangliosid birikmesiyle sonuçlanır. Bebekler belirgin irkilme cevabı dışında normal görünürken 6 aylık olduklarında çevreye ilgileri azalır, huzursuzluk, hiperakuzi, zihinsel gerilik ve retinal kiraz kırmızısı lekesi gelişir. Aylar içinde körlük, konvülsyonlar, spastisite ve opistotonus oluşur.

Metakromatik lökodistrofi (MLD) merkezi sinir sistemi (MSS) ve periferik sinir sisteminin demiyelinizasyonu ile sonuçlanan arilsülfataz eksikliği nedeniyle gelişen bir lipidozudur. Geç infantile formunda çocuk 1-2 yaşları arası gelir. Normal bir gelişim periyodu sonrası, ilerleyici katılaşma ve yürüyüş ataksisi, spastisite, optik atrofi, zihinsel gerileme ve refleks kaybı oluşur. Tanısal incelemelerde artmış beyin omurilik sıvısı proteini (MSS demiyelinizasyonu bulgusu) ve motor sinir iletim hızında yavaşlama (periferik demiyelinizasyon bulgusu) görülür. Juvenil form MLD görülen daha büyük okul çağı çocukları yavaş gelişen davranış güçlükleri ve akademik becerilerde azalma, yürüyüş bozuklukları, sakarlık, konuşmanın yavaşlaması ve bazen nöbetlerle gelir. Devamlı kötüleşme kuralıdır. Özellikle bir kardeş semptomlar başlamadan MLD tanısı aldıysa kemik iliği nakli bir tedavi seçeneğidir.

Krabbe hastalığı (globoid hücre lökodistrofi) galaktoserebrosidaz eksikliği nedeniyle olur. İnfantil formda (vakaların % 85 ila 90’ı) ilk aylarda normal görünür. Semptomlar 6 aylıktan başlar ve aşırı huzursuzluk, hiperpireksi, kusma, nöbetler, hipertoni ve körlük görülür. MSS ve periferik sinir sistemi demiyelinizasyonu üst ve alt motor nöron bulguları na yol açar.

Birçok hemanjiom tıbbi müdahale gerektirmez ve kendiliğinden kaybolur ama komplikasyon görülürse ve tedavi gerekirse, temel tedavi ağızdan alınan propranololdur.

Pyojenik Granülom

Pyojenik granülom, çocuklarda sıkça görülen edinsel, benign bir damar tümörüdür. Sıklıkla minör travma sonrasında oluşan lezyon, başlangıçta pembe-kırmızı papül olarak görülür, birkaç haftalık dönemde hızla büyüyerek parlak kırmızı, vasküler, sıklıkla pedünküle 2-10 mm'lik papül halini alır. Lezyon sıklıkla granülasyon dokusu görünümüne sahiptir ve kolaylıkla dağılıbilir. Vücudun herhangi bir bölgesinde oluşabilir ama en sık baş, boyun ve üst ekstremitelerde görülür. Bu lezyonlar travmatize olduğunda çok kanayabilir, sıklıkla acil tıbbi müdahale gerektirir. Çok küçük lezyonlar için pulse boya lazer kullanışlı olabilir ama cerrahi eksizyon en kesin tedavi seçeneğidir.

DAMARSAL MALFORMASYONLAR

Porto Şarabı Lekesi

Porto şarabı lekesi (nevüs flammeus, kapiller malformasyon) cildin yüzeyel kapillerlerinin malformasyonudur. Bu lezyonlar doğumda bulunur ve kalıcı gelişimsel defekt olarak değerlendirilmelidir. Doğumdan sonra büyümeyiz, boyutundaki artış görünümü çocuğun büyümesi nedeniyle. Porto şarabı lekesi vücudun herhangi bir bölgesinde bulunabilir ama en sık yüzde yerleşim gösterir. Bebeklikte, pembe-kırmızı, keskin sınırlı makül ve yama şeklindedir (Şekil 194-2). Zamanla, pembe ya da porto şarabı rengine koyulaşır ve taşlı ya da hafifçe kalınlaşmış yüzey oluşturabilir. Lezyonun içinden vasküler kabarcıklar oluşabilir, semptomatik olabilir ve kanayabilir. En başarılı tedavi seçeneği olan pulse boya lazer, birkaç tedavi seansı sonrasında %80-90 düzelme sağlar ve vasküler dilatasyonla ilişkili ileride karşılaşılabilecek komplikasyonları önler. Tedavi bebeklikte başlatılırsa daha etkilidir. Lezyonun altındaki kemikte fazla büyüme görülebilir, bu durum yüz lezyonlarında sıkça görülür. Etkilenen hastalar kemiklerde gelişen düzensizlik nedeniyle sıklıkla maksillo-fasyal müdahaleye ihtiyaç duyar.

Çoğu porto şarabı lekesi izole bir defekt olarak oluşur ve sistemik bir malformasyona işaret etmez. Nadiren, oküler defekt ya da spesifik nörokutanöz sendromları düşündürülebilir. **Sturge-Weber sendromunda** (ensefalotrigeminal anjiomatozis), yüzde çoğunlukla trigeminal sinirin birinci dalının kutanöz dağılımı bölgesinde porto şarabı lekesi görülür. Diğer özellikleri; leptomeningeal anjiomatozis, mental retardasyon, nöbetler, yüzdeki lezyonun kontralateralinde hemiparezis, ipsilateralinde intrakortikal kalsifikasyonlar ve buftalmos, glokom, koroid anjiomu, hemianoptik defektler, optik atrofi gibi sık oküler bulguları içerir. Bazı hastalarda antikonvülsan tedavi ve nörocerrahi işlemler işe yarar. Glokom, Sturge-Weber sendromu olmaksızın göz kapağı yerleşimli porto şarabı lekesi ile ilişkili olarak görülebilir ve bu hastaların ömrü boyunca oküler basınç izlemi gerekir. **Klippel-Trenaunay-Weber sendromu** kapiller ve venöz malformasyon, venöz variköziteler, etkilenen alanlardaki yumuşak dokunun -sıklıkla kemiğin- hiperplazisi triadı ile karakteri-



Şekil 194-2 Porto şarabı lekesi (yüz).

zedir. En sık alt ekstremitte etkilenir. Omurga üzerine yerleşmiş porto şarabı lekesi, nadiren spinal diafiz ya da intraspinal bir vasküler malformasyonun belirtici olabilir.

Salmon Lekesi (Nevus Simpleks)

Salmon lekesi (nevus simpleks, leylek ısırtığı, melek öpücüğü) normal yenidoğanların %70'inde bulunan nevus flammeus'un bir çeşididir. Dermal kapillerin dilatasyonu sonucu oluşan kırmızı, düzensiz, maküler yamalardır ve çoğunlukla ense, göz kapakları ve glabellada bulunur. Yüz lezyonlarının çoğu 1 yaşına kadar solar ama boyundaki lezyonlar çocuğun hayatı boyunca kalabilir. Yapılan incelemeler, erişkin nüfusun yaklaşık %25'inde ensedeki lezyonların kalıcı olduğunu göstermiştir.

Bölüm 195

ERİTEMA MULTİFORME, STEVENS-JOHNSON SENDROMU VE TOKSİK EPİDERMAL NEKROLİZ

Eritema multiforme (EM), Stevens-Johnson sendromu (SJS) ve toksik epidermal nekroliz (TEN) kutanöz ve muköz nekrozla karakterize akut hipersensivite reaksiyonlarıdır. Bu sendromlar, sıklıkla enfeksiyon organizmalar ya da



Şekil 200-1 Uyluk-ayak açısı ölçümü. Uyluk ayak açısı tibial torsiyonun değerlendirilmesinde kullanışlıdır. Hasta yüzüstü, dizleri 90 derece fleksiyonda olacak şekilde yatar. Uyluk ayak açısını belirlemek için; uyluğun uzun aksı, ayağın uzun aksı ile kıyaslanır. Eksi yönde açılar internal tibial torsiyon ile, artı yönde açılar eksternal tibial torsiyon ile ilgilidir.

tü, dizleri 90 derece fleksiyonda olacak şekilde yatar. Uyluk ayak açısını belirlemek için; uyluğun uzun aksı, ayağın uzun aksı ile kıyaslanır. Eksi yönde açılar internal tibial torsiyon ile, artı yönde açılar eksternal tibial torsiyon ile ilgilidir.

İki yaşın altındaki çocuklarda içi basmanın en yaygın sebebidir. Uterus içindeki pozisyonun sonucu olarak meydana geldiyse, metatarsus adduktus ile birlikte olabilir.

Klinik Bulgular. Çocuk içe basma öyküsü ile getirilir. Tibial torsiyonun derecesi uyluk ayak açısı ile ölçülebilir. Hasta dizleri 90 derece fleksiyonda, yüzüstü yatar. Ayağın uzun aksı uyluğun uzun aksı ile kıyaslanır. İçe dönük bir ayak negatif bir açıda durur ve internal tibial torsiyonu gösterir. Eğer çocuk takibe alınacaksa, düzelmeyi takip etmek için her muayenede ölçüm yapılmalı ve kaydedilmelidir.

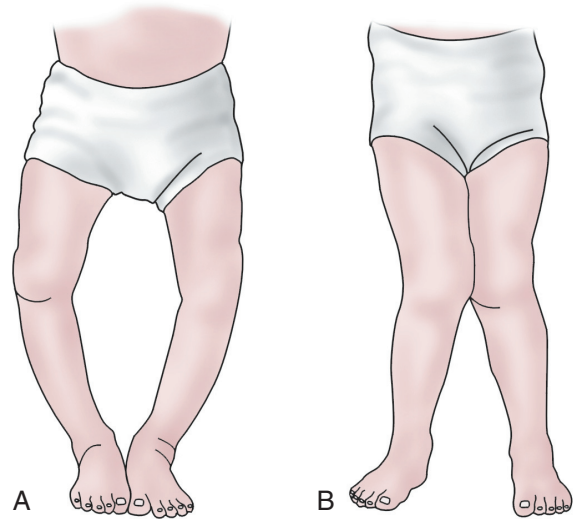
İçe Basmanın Tedavisi

Tedavinin esası, patolojik bir sebeple içe basan hastaları belirlemek; femoral anteversiyon ve internal tibial torsiyonu olan hastaların iyileştiğini belgelemek için takip etmektir. İçe basmanın düzelmesi 7-8 yaş bulabilir, bu yüzden aileleri uygun zaman dilimi konusunda bilgilendirmek önemlidir. Atelleme (Denis Browne splinti) bu durumları düzeltmez. İçe basan hastaların %1'inden azında, kozmetik görünüş veya fonksiyonel yetersizlik sebebiyle cerrahi müdahale gerekir.

Dışa Basma

Eksternal Tibial Torsiyon

Eksternal tibial torsiyon dışa basmanın en sık sebebidir ve kalkaneovalgus ayak ile birlikte olabilir (bkz Bölüm 201). Bu



Şekil 200-2 O bacak ve X bacak deformiteleri. A, O bacak deformitesi. O bacaklar dizlerin vücut orta hattından dışa doğru itilmiş olmasına denir (genu varum). B, X bacak veya dizin valgus deformitesi. Dizler orta hatta doğru itilmiştir. (Kaynak: Scoles P: *Pediatric Orthopedics in Clinical Practice*, Chicago, 1982, Year Book Medical Publishers, p 84.)

çoğunlukla uterus içindeki pozisyonla ilişkilidir. Zamanla iyileşebilir, fakat yaşla tibia eksternal rotasyona uğradığından torsiyon kötüleşebilir. Özellikle femoral anteversiyon ile birlikteliği varsa, patellofemoral sendrom için etyolojik bir faktör olabilir. Tedavi genellikle gözlem ve aileye bilgi vermektir, fakat fonksiyon bozukluğu ve kozmetik kaygıları olan hastalar cerrahi müdahaleden fayda görebilir.

AÇISAL VARYASYONLAR

X bacak (**genu valgum**) ve O bacak (**genu varum**) görülen hastaların büyük çoğunluğunda bu normaldir (Şekil200-2). Bebekler maksimum genu varumla doğarlar. Alt ekstremiteler 18 aya doğru düzgünleşir. Çocuklar maksimum genu valguma 4 yaş civarında ulaşır. Erişkinde bacaklar hafifçe genu valgum şeklindedir.

Aile öyküsü hakkında bilgi almak ve çocuğun boyunu değerlendirmek önemlidir. Normalin 2 standart deviyasyon altında ve açısal deformiteleri olan bir çocukta kemik displazisi olabilir. Rikets (bkz. Bölüm 31) açısal deformitelere sebep olabileceğinden, diyet öyküsü sorgulanmalıdır. Genu valgumda, intermalleolar mesafe takibi (dizler birbirine değer halde iken iki tibia medial malleolu arasındaki mesafe) kullanılır. Genu varumda ise, interkondiler mesafe (medial malleoller bitişik pozisyonunda iken, medial femoral kondiller arası) kullanılır. Bu ölçümler takipte iyileşme veya kötüleşmeyi gösterir. Radyografiler çekilirken, ayağın değil patellanın öne bakması önemlidir. Eksternal tibial torsiyonu

olabilir, fakat radyografiler normal olabilir. Tedavi, inciten aktiviteden uzak kalmak, sonrasında omuz kaslarındaki kuvveti iyileştirmek için tasarlanan rehabilitasyon programından oluşur.

DİRSEK

Dirsek 3 eklemden oluşur:

Ulnar-humeral eklem

Radial-humeral eklem

Proksimal radioulnar eklem

Hepsi birlikte, menteşe tipi bir eklem oluştururlar ve bilek ve elde, avucun yukarı doğru gelmesini (supinasyon), avucun aşağı doğru gelmesini (pronasyon) sağlayan harekete izin verirler. Dirsek mükemmel bir geometrik stabiliteye sahiptir, dirsek etrafındaki kas yapısı esasen fleksiyon ve ekstansiyonu sağlar.

Radius Başı Subluksasyonu

Radius başı subluksasyonu daha sık olarak **dadı dirseği (nurse maid's elbow)** olarak bilinir. Radius başı, süt çocuklarında ve küçük çocuklarda şişkin olmadığı için, etrafından geçen anüler ligament, dirseğin traksiyonu sonucu radius başı çevresinden kısmi olarak kayabilir (Şekil203-1). Subluksasyon genellikle, çocuk elinden tutularak kuvvetlice kaldırılırken ekstansiyondaki dirseğin hızla çekilmesi veya erişkin ile el ele tutuşurken çocuğun düşmesi sonucu oluşur. Subluksasyon sonrasında, çocuk genellikle elini pronasyonda tutar ve elini kullanmayı ve dirseğini hareket ettirmeyi reddeder. Radius başına baskı uygularken elin supinasyon pozisyonuna getirilmesi, genellikle hasarı düzeltir. Radyografiler, redüksiyon sağlanamamışsa veya kırık için şüphe varsa (şişme ve

morarma) gereklidir. Redüksiyon sağlandıktan sonra, çocuk şikayeti olmadan kolunu kullanmaya başlayabilir. Ebeveynler hasarın mekanizması konusunda eğitilmeli ve bu pozisyondan kaçmaları konusunda öğütlenmelidir. Tekrarlama olasılığı yüksektir. Problem genellikle büyüdükçe düzelir, fakat tekrarlamamanın fazla olduğu çocuklar alçılama veya nadiren cerrahi müdahaleden fayda görebilir.

Panner Hastalığı

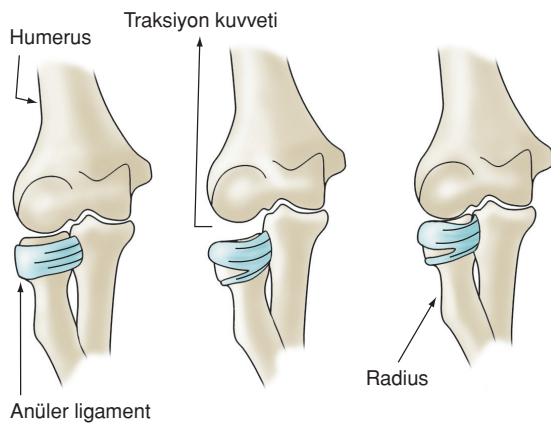
Panner hastalığı, kapitellumun (distal humerus epifizinin lateral kısmı) geç çocuklukta kendiliğinden oluşan osteokondritidir. Dirsek ağrısı, azalmış hareket açıklığı ve kapitellumun üzerinin palpasyonla hassasiyeti klinik bulgulardır. Radyografiler kapitellumun fragmentasyonunu ortaya çıkarır. Tedavi, aktivitenin kısıtlanması ve ilerleyen aylarda kapitellumun kendiliğinden yeniden kemikleşmesini göstermek için radyografilerle takiptir. Genellikle ileri tedavi ve görüntüleme yöntemlerine gereklilik olmaz. Çoğunlukla atıcılık sporları ile ilgilenen adölesanlarda gelişen kapitellumun osteokondritis dissekansı ile karıştırılmamalıdır.

Atıcılık Yaralanmaları

İskelet yapısı tam gelişmemiş olan atletlerde, dirsek atıcılık yaralanmalarına yatkındır. Dirseğin radial kısmına etki eden fazlaca ve tekrarlayan gerilim kuvvetleri ve dirseğin lateral kısmına etki eden kompresyon kuvvetleri sebebiyle oluşur. Bu yaralanmalar sıklıkla Little Leaguer dirseği olarak adlandırılır.

Bu yaralanma en çok sıklıkla atış yapan beyzbol oyuncularında (topu atan, yakalayan, üçüncü base ve shortstop) görülse de, futbol ileri arkasındaki oyuncu ve tenis oyuncularında da görülebilir. Hastalar genellikle atmakla gelişen, sonrasında birkaç gün devam eden medial dirsek üzerindeki ağrıdan yakınır. Dirsekte şişlik ve lateral veya posterior dirsek ağrısı da görülebilir. Ağrının yayılımı, ulnar nöropatiye ikincil olabilir. Diğer tarafla karşılaştırıldığında, sıklıkla dirseğin fleksiyon kontraktürü bulunur. Medial epikondilin, radius başının, kapitellumun, lateral epikondilin ve olekranonun palpasyonu hassasiyeti ortaya çıkarır. Ulnar (medial) kollateral ligament stabilitesi değerlendirilmelidir. Radyografiler karşılaştırma amaçlı karşı taraf dirseği de içermelidir. Little Leaguer dirseğindeki radyografik bulgular değişkendir ve normal anatomiye, medial humeral epikondil apofizyal avülsiyon kırığını, kapitellumun osteokondritis dissekansını, radius başı anormalliklerini ve dirsekteki yabancı cisimleri içerebilir. MRG yardımcı olabilir.

Tedavi altta yatan tanıya göre değişir fakat her zaman ağrı kontrolünü ve aktiviteden uzaklaşmayı içerir. Klasik Little Leaguer dirseği medial humeral epikondilin apofizitiye denir. Bu atletler dinlenmek, buz uygulaması, anti inflammatuar ilaçlar ve üst gövde güçlendirmesini hedef alan fizik tedavi programından fayda görürler. Little League Beyzbol/Softbol tarafınca yayınlanan atıcılık mekanikleri ve yakalama kılavuzları bu oyuncularla birlikte gözden geçirilmelidir. Rehabilitasyondan sonra oyuncuyu bir alt atıcılık konumuna



Şekil 203-1 Dadı dirseği. Kol çekildiğinde anüler ligament yırtılır. Radius başı distale doğru hareket eder, traksiyon devam etmez ise ligament eklem içine döner. (Kaynak: Rang M: Children's Fractures, Philadelphia, 1974, JB Lippincott, p121.)

Nelson

Pediatrinin Temelleri

Yedinci Baskı

Karen J. Marcante, MD
Robert M. Kliegman, MD

Bu kitap;

- Tıp Öğrencileri, pediatri asistanları, pediatri uzmanları, aile hekimleri ve pratisyen hekimlerin yararlanabilecekleri;
- **"Nelson Textbook of Pediatrics"**in özünü yansıtan;
- Soruların ve sorunların çözümüne yönelik, öğretici, kısa ve yol gösterici bilgiler veren;
- Bir başvuru kitabıdır.

Orjinali **"Nelson Essentials of Pediatrics Seventh Edition"** olarak yayınlanan bu kitabın Türkçe çevirisi Elsevier sözleşmesi altında yayınlanmaktadır



ELSEVIER