



T.C.
ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK NÖROLOJİ POLİKLİNİĞİNİN HASTA PROFİLİ, BAŞVURU NEDENLERİ VE TANILARI

UZMANLIK TEZİ
DR. SEVAL ÇOLAK ERGUN

DANIŞMAN
PROF. DR. AYŞE FAHRİYE TOSUN

AYDIN-2016

T.C.
ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ
ÇOCUK SAĞLIĞI VE HASTALIKLARI ANABİLİM DALI

**ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK
NÖROLOJİ POLİKLİNİĞİNİN HASTA
PROFİLİ, BAŞVURU NEDENLERİ VE
TANILARI**

UZMANLIK TEZİ
DR. SEVAL ÇOLAK ERGUN

DANIŞMAN
PROF. DR. AYŞE FAHRİYE TOSUN

AYDIN-2016

TEŞEKKÜR

Öncelikli olarak benim bugünlere gelmemi sağlayan; yaşadığım zorluklar karşısında dimdik yanımda durup destek olan, her düştüğümde elimden tutup kaldıran, hayatını çocuklarına adanmış olup onlar için her türlü fedakarlığı yapan, hastalığımda bile kendinden çok çocuklarını düşünen ve ne kadar anlatmaya çalışsam kelimelerin yetersiz olduğunu bildiğim; uzmanlık eğitimimin sonlarına doğru kaybettiğimiz CANIM ANNEM KUDRET ÇOLAK'a ve yıllar önce aramızdan ayrılan CANIM BABAM ALİ ÇOLAK'a sonsuz saygı, sevgi ve özlemle.

Uzmanlık eğitimim boyunca değerli bilgi ve deneyimlerinden yararlandığım ayrıca tezimin yürütülmesinde bana yol gösteren tez danışmanı hocam Sayın Prof. Dr. Ayşe TOSUN'a saygı ve şükranlarımı sunarım.

Uzmanlık eğitimim süresince bilgi ve deneyimlerinden faydalandığım emeği geçen Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Ana Bilim Dalı Hocalarım Prof. Dr. Ayşe YENİGÜN, Prof. Dr. Münevver KAYNAK TÜRKMEN'e, Prof. Dr. Ferah SÖNMEZ'e, Doç. Dr. Tolga ÜNÜVAR'a, Doç. Dr. Duygu ÖLMEZ'e, Yrd. Doç. Dr. Yasin BULUT'a, Yrd. Doç. Dr. Yusuf ZİYA ARAL'a, Yrd. Doç. Dr. Pınar UYSAL'a, Yrd. Doç. Dr. Özgür CARTI'ya, Yrd. Doç. Dr. Mediha AKÇAN a, Yrd. Doç. Dr. Barış AKÇAN'a, Yrd. Doç. Dr. Ahmet ANIK' a, Yrd. Doç. Dr. Yavuz TOKGÖZ'e, Yrd. Doç. Dr. Dilek YILMAZ'a, Uzm. Dr. Beste KİPÇAK YÜZBAŞI'ya teşekkür ederim.

Zor günlerimde yanımda olup desteğini esirgemeyen hemşire Nazmiye ÖZDEMİR'e, ihtisasım süresince beraber çalıştığım tüm hemşire, personel ve asistan arkadaşlarıma teşekkür ederim.

Tüm yaşamım boyunca her zaman desteklerini gördüğüm yeri geldiğinde baba yeri geldiğinde anne olan ablalarım Serpil Yeşilbaş ve Sibel Sarı'ya ve her zaman abi olarak yanımda olan eniştem Muharrem Yeşilbaş'a gönülden sevgi ve teşekkürlerimle.

Bana güç veren sevgisi ile yanımda olan eşim Erdinç'e ve varlığıyla dünyamı aydınlatan biricik oğlum YAĞIZ'a gönülden sevgi ve teşekkürlerimle...

Dr. Seval Çolak ERGUN

İÇİNDEKİLER

TEŞEKKÜR	i
TABLolar DİZİNİ.....	v
ŞEKİLLER DİZİNİ	vii
EKLER DİZİNİ	viii
SİMGELER VE KISALTMALAR	ix
1. GİRİŞ VE AMAÇ	1
2. GENEL BİLGİLER.....	3
2.1. EPİLEPSİ.....	3
2.1.2. Epidemiyoloji	3
2.1.3. Etiyoloji	4
2.1.4. Genetik Faktörler	4
2.1.5. Nöropatolojik Faktörler	4
2.1.6. Sınıflandırma	5
2.1.6.1. Parsiyel Nöbetler	7
2.1.6.2. Jeneralize Nöbetler	7
2.1.6.3. Epilepsi/Epileptik Sendromları.....	8
2.1.6.4. Parsiyel Epilepsiler	9
2.1.7. Tanı.....	10
2.1.8. Tedavi	10
2.1.9. Prognoz.....	11
2.2. YENİDOĞAN KONVÜLZİYONLARI.....	11
2.2.1.Yenidoğan Nöbetlerinin Sınıflandırılması.....	11
2.2.1.1. Subtle Nöbetler	11
2.2.1.2. Klonik Nöbetler	12

2.2.1.3. Tonik Nöbetler.....	12
2.2.1.4. Miyoklonik Nöbetler	13
2.2.2. Yenidoğan Konvülziyonlarında Etyoloji.....	13
2.2.3. Yenidoğan Konvülziyonlarında Tanı	14
2.2.4. Yenidoğan Konvülziyonlarında Prognoz	14
2.2.5. Yenidoğan Konvülziyonlarında Tedavi Yönetimi	15
2.3. FEBRİL KONVÜLZİYON	16
2.3.1. Febril Konvülziyon Tanımı	16
2.3.2. Epidemiyoloji :	16
2.3.3. Etiyoloji	16
2.3.4. Sınıflandırma	16
2.3.5. Tanı.....	17
2.3.6. Tedavi	18
2.3.7. Prognoz.....	18
2.4. NON EPİLEPTİK PAROKSİSMAL OLAYLAR:	18
2.5. SEREBRAL PALSİ.....	21
2.5.1. Tanım.....	21
2.5.2. Epidemiyoloji	21
2.5.3. Etyoloji ve Risk Faktörleri	22
2.5.4. Klinik	23
2.5.4.1. Spastik Tip Serebral Palsi.....	23
2.5.4.1.1. Bilateral Spastik Tip SP.....	23
2.5.4.1.1.1. Kuadriparezik SP.....	23
2.5.4.1.1.2. Spastik Diparezi:.....	23
2.5.4.1.2. Unilateral Spastik (Hemiparezik) Serebral Palsi:	23
2.5.4.2. Diskinetik Tip Serebral Palsi:.....	24

2.5.4.3. Ataksik Tip	24
2.5.4.4. Bileşik Tip	24
2.6. NÖROMETABOLİK HASTALIKLAR	24
2.7. NÖRODEJENERATİF HASTALIKLAR.....	27
2.8. MENTAL MOTOR RETARDASYON(MMR):.....	28
2.9. NÖROKUTAN SENDROMLAR:	29
2.10. MOTOR ÜNİTE HASTALIKLARI	29
2.10.1. Musküler Distrofi	29
2.10.2. Guillain-Barre Sendromu:	31
2.10.3. Spinal Muskuler Atrofi (Sma):	31
2.11. DEMYELİZAN HASTALIKLAR:	32
2.11.1. Akut Dissemine Ensefalomyelit (Adem):.....	32
2.11.2. Multipl Skleroz (Ms):	33
2.12. ÇOCUKLUK ÇAĞI BAŞ AĞRILARI:	34
3. MATERYAL VE METHOD.....	35
3.1. İstatistiksel Yöntemler	35
4. BULGULAR	37
4.1. Hastaların Aldıkları Tanıların Cinsiyete Göre Değerlendirilmesi:.....	48
TARTIŞMA.....	54
SONUÇ.....	63
ÖZET..	66
ABSTRACT	68
KAYNAKLAR.....	70
EKLER	88

TABLÖLAR DİZİNİ

Tablo I. Epileptik nöbetlerin lezyon yerleşimine göre sınıflaması	5
Tablo II. Epilepsilerin ve epileptik sendromların sınıflaması (ILAE 1989)	6
Tablo III. Subtle nöbetlerde görülen majör değişiklikler.	12
Tablo IV. Konvülziyon başlangıcı-etiyoloji ilişkisi (Volpe 2008).	13
Tablo V. Yenidoğan konvülziyon nedenleri (Volpe 2001).	14
Tablo VI. Yenidoğan konvülziyonlarında prognoz.	15
Tablo VII. Çocukluk çağında görülen epileptik olmayan paroksizmal olaylar (68).	19
Tablo VIII. Serebral Palsi'deki Etiyolojik Faktörler (73).	22
Tablo IX. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Tanısına Yaklaşım	26
Tablo X. Çocukluk Çağı Başağrısı Nedenleri:	34
Tablo XI. Çalışmaya Alınan Olguların Ortalama Yaşları	38
Tablo XII Çalışmaya Alınan Olguların Demografik Özellikleri	38
Tablo XIII. Çalışmaya Alınan Olguların Başvuru Yakınmaları	39
Tablo XIV. Olguların Aldıkları Tanılar	40
Tablo XV. Doğum Sırasında ve Yenidoğan Döneminde Gelişen Komplikasyonlar	41
Tablo XVI. Epilepsi ve Epileptik Sendromların Sınıflandırılması	42
Tablo XVII. Psikomotor Gelişim Basamakları Uygun Olmayanların En Sık Hastalık Tanıları	44
Tablo XVIII. Nonepileptik Paroksizmal Fenomen Tanılı Olguların Dağılımı	44
Tablo XIX. Genetik Sendrom Tanısı Alan/Olduğu Düşünülen Olguların Dağılımı	45
Tablo XX. Nörokutanöz Hastalık Tanısı Alanların Dağılımı	45
Tablo XXI. Hareket Bozukluğu Tanısı Alan Olguların Dağılımı	45
Tablo XXII. Demyelizan Hastalık Tanısı Alan Olguların Dağılımı	46
Tablo XXIII. Motor Ünite Hastalıklarının Dağılımı	46
Tablo XXIV. Poliklinik İzleminde Exitus Olan Olguların Tanıları	46

Tablo XXV. Rehabilitasyon/Özel Eğitim Alan Olguların Demografik Özellikleri	47
Tablo XXVI. Rehabilitasyon/özel eğitim alan olguların en sık hastalık tanıları dağılımı	47
Tablo XXVII. Olguların Tanılarının Cinsiyete Göre Dağılımları	49
Tablo XXVIII.. Olguların Tanıları ile Preterm/Term Doğum Arasındai İlişki	50
Tablo XXIX. Olguların Hastalıkları ile Doğum Komplikasyonları Arası İlişki	51
Tablo XXX. Akraba Evliliği ile Psikomotor Gelişim Arası İlişki.....	52
Tablo XXXI. Ailede Benzer Hastalık ile En Sık Görülen Hastalıklar İle İlişkisi	52
Tablo XXXII. Ailede Akrabalığın En Sık Görülen Hastalıklar ile İlişkisi.....	53

ŞEKİLLER DİZİNİ

Şekil 1. Olguların yaş gruplarına göre dağılımı süt çocuğu (1-24 ay), >2-5 yaş, >5-12 yaş, >12 -18 yaş	37
--	----

EKLER

EK 1.	88
------------	----

SİMGELER VE KISALTMALAR

ADEM	: Akut Dissemine Ensefalomiyelopati
AAP	: Amerikan Pediatri Akademisi
BMD	: Becker Musküler Distrofi
BOS	: Beyin Omurilik Sıvısı
DDA	:Düşük doğum ağırlığı
DMD	: Duchenne Musküler Distrofisi
DSÖ	: Dünya Sağlık Örgütü
EEG	: Elektroensefalografi
FK	: Febril konvülziyon
HİE	:Hipoksik iskemik ensefalopati
Hz	: Hertz
ILAE	: Uluslararası Epilepsi İle Savaş Derneği
İUBG	: İntrauterin gelişme geriliği
JME	: Juvenil miyoklonik epilepsi
LP	: Lomber ponksiyon
MMR	: Mental Motor Retardasyon
MRG	: Manyetik Rezonans Görüntüleme
MS	: Multipl Skleroz
OD	: Otozomal Dominant
OR	: Otozomal Resesif
OSB	:Otizm Spektrum Bozukluğu
RDS	:Respiratuar Disstres Sendromu
SP	: Serebral Palsi
SSPE	: Subakut Sklerozan Panensefalit
SSS	: Santral sinir sistemi

TNSA : Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması
TÜİK : Türkiye İstatistik Kurumu
USG : Ultrasonografi



1. GİRİŞ VE AMAÇ

Çocuk sağlığı ile ilgili veriler toplumun sosyoekonomik koşulları, kültür düzeyi, çevre sağlığı koşulları, sağlık hizmetlerinin niteliği ile yakın ilişki gösterir ve toplumun gelişmişlik düzeyini gösterir.

Çocuk sağlığı ile ilgili olan verilerden özellikle beş yaş altı çocuk ölüm hızı ve bebek ölüm hızı bu anlamda önem taşıyan ölçütlerdir. Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması (TNSA)'nın en son 2013 yılında yayınlanan raporunda bebek ölüm hızı binde 13, çocuk ölüm hızı binde 2, beş yaş altı ölüm hızı binde 15 olarak bulunmuştur (1). Türkiye sağlık verileri açısından gelişmekte olan ülke özellikleri göstermektedir. Bu veriler doğrultusunda tüm ülkeler kendi demografik özellikleri ve sosyoekonomik durumlarını göz önüne alarak, çocuk sağlığı ve hastalıkları konusuna dikkat etmekte, bu konudaki yatırım projelerini belirlemekte ve eğitim programlarını düzenlemektedir.

Çocukların nörolojik gelişmesinin sağlıklı olması, genel çocuk ve toplum sağlığı açısından büyük önem taşır. Tanı ve tedavisi zor olan nörolojik hastalıkların önlenmesi konusunda anne karnından itibaren başlayan izlemlerle sağlıklı nörolojik gelişimin sağlanması ve koruyucu hekimliğin ön plana çıkarılması önlenebilen nörolojik hastalıklar açısından büyük önem taşımaktadır. Aynı zamanda ağır nörolojik sekelli hastaların toplumsal üretime katılamaması, bakım ve tedavileri için sürekli ulusal gelirden önemli miktarda pay ve emek ayrılması bu hastalıkları toplumsal bir sorun haline getirmektedir.

Çocuk Nörolojisi Bilim Dalı, çocuklarda (0-18 yaş) nörolojik sorunların gelişimini önlemek, tanı koymak, mümkünse tedavi etmek ve nörolojik sorunlu çocukların yaşam kalitesini arttırmak ve çocuk ölümlerini önlemek amacıyla multidisipliner olarak çalışan bir bilim dalıdır. Bu bilim dalı febril konvülsiyon, epilepsi, SSS gelişim anomalileri, zeka gerilikleri ve eşlik eden durumlar, dil gelişim gerilikleri, yürüme bozuklukları, hareket ve denge bozuklukları, uyku bozuklukları, serebral palsi, kas hastalıkları, periferik sinir hastalıkları, SSS'ni tutan vasküler ve otoimmün hastalıklar gibi hastalıklarla ilgilenmektedir.

Çalışmamızda amacımız Adnan Menderes Üniversitesi Uygulama ve Araştırma Hastanesi çocuk nöroloji polikliniğine başvuran hastaların sosyodemografik özelliklerini belirlemek, doğumdaki özellik, ailede benzer hastalık gibi etkenlerin hastalık gelişiminde ne denli payı olduğunu öngörebilmek, önlenabilir, tanı ve tedavi edilebilir nörolojik hastalıklar açısından çocuk sağlığı eğitiminde öne çıkarılacak konuları belirlemek, çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlık eğitimine katkıda bulunmak istedik.



2. GENEL BİLGİLER

Bu bölümde çocuk nörolojisi pratiğinde sık görülen hastalıklar hakkında bilgi verilecektir.

2.1. EPİLEPSİ:

Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) epilepsiyi; beyin hücrelerindeki bozukluk sonucu ortaya çıkan, tekrarlayıcı nöbetler ile seyreden durum olarak tanımlamaktadır. Pratikte çok sık karıştırılmakla birlikte nöbet/ konvülziyon ve epilepsi birbirinden farklı tanımlardır. Epileptik nöbet, bir grup serebral nöronun ani, anormal ve aşırı boşalmasına bağlı olarak geçici bulgu ve /veya semptomların ortaya çıkmasıdır. Bu tanıma bağlı olarak epileptik nöbet zamansal olarak kesin bir başlangıcı ve bitişi olan geçici bir durumdur (2). Epilepsinin varlığından söz edilebilmesi için en az iki nöbet geçirilmesi gerekir. Bazı epilepsi hastalarında, çeşitli bilişsel, psikolojik ve sosyal bozukluklar, bu durumun parçası olarak görülebilir.

2.1.2. Epidemiyoloji

Çocukluk çağı epilepsi çalışmalarında epilepsinin yıllık görülme insidansı gelişmekte olan ülkelerde 100,000’de 61-124, gelişmiş ülkelerde ise 100,000’de 41-50 arasında değiştiği saptanmıştır (3). Görülme insidansı yaşamın ilk yılında 100,000’de 150 iken, 9 yaşından sonra 100,000’de 45-50’ye düşer (3).

Serdaroğlu ve ark. (4) 2004 yılında Türkiye’de 0-16 yaş çocuklarda yapılan bir çalışmada epilepsi prevalansı binde sekiz bulunmuştur. Bu çalışmada hastaların %55,2’sinde jeneralize, %39’unda parsiyel epilepsi iken %5,8’inde ise tanımlanmamış epilepsi tanısı mevcuttur. Aynı çalışmada yaş, yaşadığı şehir, doğum şekli, sosyal ve ekonomik durum farklılıkları anlamlı bulunmaz iken, erkek cinsiyet, preterm ve postterm doğum öyküsü, epilepsi gelişme riskini anlamlı olarak arttırmıştır. Yenidoğan döneminde ise term bebeklerde nöbet insidansı 1-3/1000 canlı doğum iken, preterm/düşük doğum ağırlıklı bebeklerde term bebeklerden 10 kat fazladır (5).

2.1.3. Etiyoloji

Tekrarlayan nöbetlerin, genetik yatkınlık, altta yatan nöropatolojik değişiklikler, sinir hücreleri ve bu hücrelerin bağlantılarındaki kemofizyolojik dalgalanmalardan kaynaklandığı düşünülmektedir. Etiyolojide yer alan faktörler yaş gruplarına göre farklılık göstermektedir. Enfeksiyonlar, hipoksi, metabolik/toksik nedenler, kafa travmaları, santral sinir sistemi (SSS) tümörleri, genetik/herediter hastalıklar, dejeneratif hastalıklar, intrakranial kanama/infarkt gibi etiolojide pek çok sebep yer almakla birlikte çoğunlukla neden idiyopattır. Değişik çalışmalarda özgül bir etioloji ancak %30-35 olguda saptanabilmiştir (6).

2.1.4. Genetik Faktörler

Genetik alanında yapılan çalışmalar epilepsili olguların %40'ına yakınında etiolojinin genetik temeli olduğunu göstermektedir (7). Kromozom bozuklukları ve Mendeliyen kalıtım gösteren hastalıklar epilepsi nedenleri arasında önemli bir yer tutar. Mendeliyen kalıtım gösteren epilepsiler iki büyük başlık altında toplanabilir: İyon kanallarının etkilenmesiyle oluşan ve otozomal dominant (OD) kalıtım gösteren idiyopatik epilepsiler; beyin malformasyonlarıyla veya yapısal beyin anomalileriyle giden semptomatik epilepsiler (8,9).

Örneğin afebril nöbeti olan çocuklarda sodyum kanal genindeki (SCN2A1) veya GABA reseptör geninde (GABRG2) mutasyonlar olabilir. CACNA1A kalsiyum kanal genindeki mutasyonlar çok farklı klinik fenotipik özelliklere (ailesel hemiplejik migren, epizodik ataksi ve epilepsi) yol açabilir (9). Yine LGI1 isimli gendeki mutasyonlar da işitsel özellikli parsiyel epilepsi, mezial temporal lob epilepsisi, febril nöbetler ile seyreden temporal lob epilepsisi ve gelişimsel gecikme ile seyreden temporal lob epilepsisi gibi çok farklı fenotipik özelliklerle karşımıza çıkabilir (10). Epilepsinin etiolojik araştırmasında belirgin bir sebep gösterilemezse ve hastalığa zeka geriliği eşlik ediyorsa kromozom analizi yapılması önerilmektedir.

2.1.5. Nöropatolojik Faktörler

Nöbet, beyni etkileyen herhangi bir patolojik süreç sonucu ortaya çıkabilir. Nöbete yol açan nedenler majör gelişimsel anomaliler, asfiksi-hipoksi sonrası değişiklik

ve gri maddedeki disgenetik lezyonlar olabilir. Nöbet sistemik etkilerin yanı sıra tek başına beyin hasarı yapabilir. Hasar, artmış nöronal aktivite ve dolaşımdaki bozulmaya eşlik eden metabolik ihtiyaçların artması ve bunlara kombine olarak hipertermi, hipoglisemi, hipotansiyon ve hipoksi sonucu ortaya çıkmaktadır (11).

2.1.6. Sınıflandırma

Epilepsi hastalığının doğru şekilde sınıflandırılması doğru ve etkin tedavi için çok önemlidir. Uluslararası epilepsi ile savaş derneği (ILAE) 1969 yılından itibaren epilepsi sınıflamasını bir standarta bağlamak için sürekli komisyon raporları sunmaktadır. Epilepsi ve epileptik sendromların sınıflandırılması iki ana eksen üzerine oturur. Birinci eksen lokalizasyon ile ilişkili iken 2. eksen etyoloji ile ilişkilidir. Uygun bir sınıflandırma ile hastalık çoklu tedaviye gerek kalmadan tedavi edilebilir. ILAE 'nin 1985 yılında yayınladığı rapora göre epileptik nöbet sınıflaması aşağıdaki şekildedir (17).

Tablo I. Epileptik nöbetlerin lezyon yerleşimine göre sınıflaması

I. PARSİYEL (FOKAL-LOKAL) NÖBETLER
1. Motor bulgular
2. Somatosensoryel veya özel duysal semptom
3. Otonomik semptom, bulgular
4. Psikişik semptomlar
II. JENERALİZE NÖBETLER
1. Absans
2. Myoklonik nöbetler
3. Klonik nöbetler
4. Tonik nöbetler
5. Tonik- klonik nöbetler
6. Atonik (astatik) nöbetler
III. SINIFLANDIRILAMAYAN NÖBETLER
Parsiyel veya jeneralize olarak sınıflandırılmayan nöbetler

Epilepsi ve epileptik sendromların 1989 yılında ILAE tarafından yapılmış sınıflaması tablodaki gibidir (12).

Tablo II. Epilepsilerin ve epileptik sendromların sınıflaması (ILAE 1989)

1. Lokalizasyona bağlı (fokal, lokal, parsiyel) epilepsiler ve sendromlar
1.1. idyopatik (yaşa bağlı başlangıç) Santrot temporal dikenli selim çocukluk çağı epilepsisi Oksipital paroksizmal çocukluk çağı epilepsisi Primer okuma epilepsisi
1.2. Semptomatik Temporal lob epilepsisi Frontal lob epilepsisi Parietal lob epilepsisi Oksipital lob epilepsisi Çocukluk çağı kronik progresif epilepsia parsiyalis kontinuası Spesifik faktörlerle uyarılan nöbetlerle karakterize sendromlar
1.3. Kriptojenik
II. Jeneralize epilepsiler ve sendromlar
2.1. idyopatik (yaşa bağlı başlangıç-yaş sırasına göre sıralanmıştır) Selim ailesel yenidoğan konvülsiyonları Selim yenidoğan konvülsiyonları Süt çocukluğunun selim miyoklonik epilepsisi Çocukluk çağı absans epilepsisi (piknolesi) Jüvenil absans epilepsisi Jüvenil miyoklonik epilepsi (impulsif petit mal) Uyanırken gelen grand mal nöbetli epilepsi Diğer jeneralize idyopatik epilepsiler Belirli aktivasyon yöntemleriyle uyarılan epilepsiler
2.2. Kriptojenik veya semptomatik (yaş sırasına göre) West sendromu (infantil spazmlar, Blitz-Nick-Salaam Kraempfe) Lennox-Gastaut sendromu Miyoklonik astatik nöbetli epilepsi Miyoklonik absanslı epilepsi
2.3. Semptomatik
2.3.1. Spesifik olmayan etyolojili Erken miyoklonik ensefalopati (Suppression-burst)' lu erken infantil epileptik ensefalopati Diğer semptomatik jeneralize epilepsiler
2.3.2. Spesifik sendromlar
III. Fokal veya jeneralize olduğu belirlenemeyen epilepsiler
3.1. Jeneralize ve fokal nöbetli epilepsiler Yenidoğan konvülsiyonları Süt çocuğunun ağır miyoklonik epilepsisi Yavaş dalga uykusu sırasında devamlı diken-dalgalı epilepsi Edinsel epileptik afazi (Landau-Kleffner sendromu) Diğer belirlenemeyen epilepsiler
3.2. Jeneralize veya fokal özelliği ayırtedilemeyenler (uykuda gelen grand mal nöbet olguları gibi)
IV. Özel (özgün) sendromlar

2.1.6.1. Parsiyel Nöbetler

Beynin bir bölgesindeki nöronların deşarjı sonucu ortaya çıkan, klinik ve elektroensefalografi (EEG) bulgusu bu anotomik lokalizasyon ile ilişkili olan nöbetlerdir (13). Nöbet sırasında bilinç değışikliğı olması (kompleks parsiyel) veya olmamasına (basit parsiyel) göre ikiye ayrılırlar. Her iki tip de korteksin diğerk bölgelerine yayılarak sekonder jeneralize nöbetlere dönüşebilir. Parsiyel nöbetler jeneralize nöbete dönüşür ise tam bilinç kaybı olur.

2.1.6.2. Jeneralize Nöbetler

Klinik ve EEG bulguları ile nöbetin başlangıcından itibaren her iki hemisferin de diffüz olarak olaya katıldığı nöbetlerdir (14). Jeneralize nöbetlerde genellikle bilinç kaybı görülür, ancak bazı miyoklonik tipi nöbetlerde nöbet o kadar kısadır ki bilinç kaybı tam olarak değerdendirilemeyebilir. Nöbet süresi uzadıkça serebrumun uzak bölgeleri, bazal gangliyonlar ve serebellumda hipoksik iskemik harabiyete neden olabilir (11, 15).

Absans nöbetleri: Genellikle yarım dakikadan daha az süren, gün içinde çok sayıda tekrarlayabilen, ani başlangıç ve bitişli nöbetlerdir. Nöbet sırasında yapılmakta olan aktivite aniden durur, hastada boş bakma şeklinde dalma gözlenir. Nöbet sırasında yutkunma, yalanma veya giysilerle oynama gibi basit otomatizmalar veya klonik hareketler görülebilir. Tipik absans nöbetlerinde EEG bulgusu ani başlangıçlı 3 Hertz (Hz) jeneralize, simetrik diken-dalga komplekslerinin ortaya çıkmasıdır (14).

Miyoklonik nöbetler: Miyoklonus, kas gruplarının istem dışı ve hızlı kasılmasıdır. Yüzde, gövdede, bir veya birkaç ekstremitede veya jeneralize olabilir. Tek nöbet veya küme şeklinde ortaya çıkabilir. Uykuya dalarken veya uyanırken daha sıktır. EEG’de genellikle çoklu diken-dalga deşarjları ortaya çıkar (16).

Tonik nöbetler: Genellikle bir dakikadan kısa süren, ekstansör kas gruplarındaki ani tonus artışı şeklinde gözlenen nöbetlerdir (16).

Klonik nöbetler: Tekrarlayıcı, ritmik klonik atımlar ile karakterizedir. Özellikle süt çocuklarında daha sık görülür (16).

Atonik nöbetler: Ani tonus kaybı sonucu düşmeler görülür. Yaralanmalar sıktır. Bu tür nöbetlerde genellikle bilinç kaybı olmaz (16).

Tonik-klonik nöbetler: Daha önce Grand mal olarak adlandırılan bu nöbetler en ağır nöbet tipidir. Primer olabildiği gibi basit veya kompleks parsiyel nöbetlerin sekonder yayılması sonucunda da gelişebilir (16).

2.1.6.3. Epilepsi/Epileptik Sendromları

Bu bölümde sık karşılaşılan epilepsi/epileptik sendromlardan bahsedilecektir.

a) İdiyopatik Parsiyel Epilepsi Sendromları:

Sanctrotemporal dikenli selim çocukluk çağı epilepsisi (Rolandik epilepsi): Çocukluk çağının nörolojik defisitlerle birlikte olmayan benign parsiyel epilepsisidir. En sık okul çağı çocuklarında görülür (4-10 yaş). Çocukluk çağının idiyopatik epilepsileri arasında en sık görülen formudur. En sık nokturnal tonik klonik nöbetler, bazen de diurnal basit parsiyel nöbetler görülür. Tipik nöbet yüzün yarısını içerir. Aynı taraf kol nadiren de bacağı yayılabilir. Bu nöbet sırasında hastanın bilinci genellikle korunur. Uyku sırasında gelen nöbetler jeneralize tonik nöbete dönüşebilir. Tipik interiktal EEG bulgusu tek yanlı bazen iki yanlı ama birbirinden bağımsız ve yer değiştirebilen yüksek amplitütlü sanctrotemporal bölgede fokal negatif difazik diken ardından yavaş dalgadır. Bu aktivite genellikle uykuda artma gösterir (18). Prognozu iyidir.

b. idiyopatik jeneralize epilepsi sendromları:

Çocukluk çağı absans epilepsisi: Jeneralize her iki hemisferi de ilgilendiren, hızlı başlayıp hızlı sonlanan sıklıkla yüz ifadesi değişmesi, hareketsiz boş bakış ve otomatizmlerle karakterize nöbetlerdir. Çocukluk çağı nöbetlerinin yaklaşık %4'ünü oluşturmaktadır (18). Gün içinde çok sayıda absans nöbet görülür. En önemli tanı aracı video EEG'dir. Başlangıç yaşı 4 - 10, pik yaşı 5 - 7 yaştır. Kızlarda daha fazla görülmektedir.

Juvenil absans epilepsisi: Çocukluk çağı absans epilepsisine oldukça benzer bulguları vardır. Başlıca farkları ise pubertede başlaması, nöbet frekansının daha az

olması, jeneralize tonik klonik nöbetlerle (JTK) birlikteliğinin daha fazla olması ve JTK nöbetlerin sıklıkla absans nöbetlerden önce görülmesidir. Başlangıcı 7-17 yaş, sıklıkla 10-12 yaşdır. Kız ve erkeklerde eşit sıklıkta görülür. EEG çocukluk çağı absans epilepsisine benzer ama çoklu diken olabilir (18).

Juvenil miyoklonik epilepsi (JME): JME, uyanırken görülen miyoklonik atımlar, hemen her hastada görülen jeneralize tonik-klonik nöbet ve hastaların üçte birinden fazlasında görülen tipik absans nöbetleri ile nitelenir. Miyoklonik atımlar en belirgin, en tipik nöbet şeklidir. Bunlar, uyanırken görülen, üst ekstremitelerde belirgin kısa, ani, düzensiz, miyoklonik hareketlerdir. JME tüm epilepsilerin %5-10'unu oluşturmaktadır. Nöbetlerin başlama yaşı 12-18 yaşdır (ortalama 14,6 yaş) (19).

c. Kriptojenik veya semptomatik jeneralize epilepsi sendromları:

West sendromu: Karakteristik EEG bulgusu, hipsaritmi ve infantil spazm tipi nöbetler ve mental retardasyon triadı ile tanımlanan sendrom süt çocukluk döneminin en sık karşılaşılan epileptik sendromudur. İnfantil spazmlar %50-77 olguda yaşamın 3-7.aylarında ortaya çıkar. Erkek çocuklarda biraz daha sık görülür. İlk MRG incelemesi normal bulunduğunda sendrom klinik özelliklerini sürdürüyor ise 18. ayda inceleme yenilenmelidir. West sendromunun etyolojisinde %80-85 gösterilebilir bir neden vardır. Hipoksik iskemik zedelenmeye ait kortikal, subkortikal lezyonlar yanında serebral gelişim anomalileri ve metabolik/dejeneratif hastalıklara ait beyaz cevher sinyal patolojileri MRG ile gösterilebilmektedir. Nörokutanöz hastalıklardan tuberosklerozise ait tuberler de sıklıkla saptanabilen anormalliklerdir (20).

Lennox-Gastaut sendromu (LGS): Başlangıcı erken çocukluk çağında (1-7 yaş) olan, klasik triadı polimorfik dirençli nöbetler, mental retardasyon ve EEG'de 1,5 - 2,5 Hz'lik yaygın yavaş diken dalga ve hızlı aktivite paroksizmleriyle nitelenen bir epileptik ensefalopatidir (21). Erkeklerde kızlardan biraz daha fazla görülür. West sendromu yaş ilerledikçe Lennox-Gastaut Sendromuna dönüşür.

2.1.6.4. Parsiyel Epilepsiler

- **Temporal lob epilepsisi**
- **Frontal lob epilepsisi**

- **Parietal lob epilepsisi**

- **Oksipital lob epilepsisi**

Oksipital Lob Epilepsisi: Kendiliğinden ya da görsel bir dış uyaran sonucu oksipital lobdan köken alan nöbetlerdir. Herhangi bir yaşta başlayabilir. İdiyopatik oksipital epilepsi geç çocukluk döneminde başlar. Prevalansı %5-10'dur. Vizüel ve okulomotor bulgular görülür. Çoğunlukla nöbet sonrası baş ağrısı görülür. Migrenden ayırt edilmesi zordur (18).

2.1.7. Tanı

Epileptik nöbet tanısı öncelikli olarak ayrıntılı anamnez ve fizik muayene ile başlar. Nöbetin görülmesi eğer görülemiyorsa aileden video ile görüntülenmesi istenir. EEG hastalığın tanısında ve sınıflandırılmasında çok önemli bir yardımcıdır. Sağlıklı çocukların da %5 ile %8'inde anormal EEG bulguları bulunabilir. Uyku aktivasyonu, fotik uyarı ve hiperventilasyon ile EEG'nin tanısallık etkinliği artırılabilir (22). Epilepsinin etyolojisine yönelik metabolik tetkikler ve görüntüleme yöntemleri istenebilir.

2.1.8. Tedavi

Epilepsi tedavisi sabır ve dayanışma gerektiren uzun bir süreçtir. İlk kez nöbet geçiren bir çocuğa tedavi başlanıp başlanmaması tartışmalıdır. İlk nöbetten sonra bir çocuğun ikinci nöbetini geçirme riski %40'tır (23). Tedaviye başlama kararı alınırken hastanın yaşı, nöbet tipi, eşlik eden faktörler ve nöbetin tekrarlama riski göz önünde bulundurulmalıdır (24). Beyin lezyonu, fizik muayenede fokal bulgu ve spesifik EEG bozukluğu mevcut ise yineleme riski artmaktadır. Herhangi bir uyarı ile oluşmayan tek nöbet; aile öyküsü, EEG ve görüntüleme yöntemlerinde pozitif bulgu yok ise tedavi başlanmadan hasta takip edilebilir. İki veya daha fazla nöbeti olan ve nöbetler arası süre bir yıldan az olan hastalarda tedavi başlanması önerilmektedir (25). Tedaviye epilepsi tipine göre mümkünse tek ilaçla ve düşük dozda başlanmalıdır. Yeni pek çok antiepileptik ilaca rağmen ne yazık ki epilepsi popülasyonunda 1/3 oranında ilaca dirençli epilepsi görülmektedir (26).

2.1.9. Prognoz

Hastalığın prognozunda birçok önemli faktör vardır. Yapılan tüm çalışmalarda etyoloji en güçlü prognostik etmendir (27). En önemlileri hastanın yaşı ve epilepsinin türüdür. Bir yaş altında başlayan, nörolojik bozukluk tespit edilen, altta saptanabilen etyolojik bir neden bulunan, ilk çekilen EEG'sinde multifokal ve jeneralize bozukluklar tespit edilen hastalarda prognoz kötüdür (28).

2.2. YENİDOĞAN KONVÜLZİYONLARI:

Yenidoğan konvülziyonları, hemen her zaman önemli bir klinik bulgu olup, serebral disfonksiyonun ilk belirtisi olarak kabul edilmelidir. Yenidoğanın nörolojik bozukluklarının en sık nöbetlerle ortaya çıktığı unutulmamalıdır (29). Yenidoğan döneminde görülen konvülziyonların genellikle ciddi hastalıklarla ilişkili olabilmesi ve spesifik tedavi gerekliliği, solunum-dolaşım bütünlüğünü bozabilmesi, kontrol altına alınamayan nöbetlerin ciddi beyin hasarı yaratarak uzun dönem prognozunu olumsuz etkilemesi tanı ve tedavinin acil olarak yapılmasını zorunlu kılar (29, 30). Konvülziyonların olumsuz etkileri; uzun süreli tek bir nöbette ve kısa süreli yineleyici nöbetlerde farklılık göstermektedir. Birincisinin en önemli etkisi hücre kaybıyken, ikincisinin en önemli etkisi beyin gelişiminin bozulmasıdır. İmmatür beyinde, matür beyine oranla konvülziyon eşiği daha düşük olmakla birlikte, gelişmekte olan nöronlarda uzun süreli tek bir nöbet sonrası hasar oluşma riski daha azdır (31). Nöronal hücre ölümlerinin gerçekleştiği bölgelerin başında hipokampus ve korpus kallozum gelmektedir. Korpus kallozumun ince kalması farklı motor bozukluklara ve öğrenme güçlüklerine yol açabilir (32, 33).

2.2.1. Yenidoğan Nöbetlerinin Sınıflandırılması

Konvülziyonlar yenidoğan döneminde çok değişik şekillerde görülebilir. Volpe yenidoğan konvülziyonlarını temel klinik özelliklere göre 4 sınıfa ayırmaktadır; Subtle, klonik, tonik ve myoklonik nöbetler (29).

2.2.1.1. Subtle Nöbetler

Yenidoğan döneminde en sık görülen nöbet tipidir. Bu terim nöbetin motor, davranışsal ya da otonom özelliklerine bakılarak klonik, tonik ve myoklonik

tanımlamasının yapılamadığı nöbetler için kullanılır. EEG kayıtlarına veya direkt gözlemlere dayanarak yapılan çalışmalarla subtile nöbetlerin pretermelerde, termelere göre daha sık görüldüğü, term infantlarda rastlanan bazı klinik fenomenlerin ise EEG aktivitesi ile ilişkisiz olduğu gösterilmiştir (29, 34, 35). Sıklıkla okuler veya otonomik bulgularla birlikte. Tablo III'de subtile nöbetlerde görülen klinik değişiklikler özetlenmiştir.

Tablo III. Subtile nöbetlerde görülen majör değişiklikler(Volpe 2008).

-
1. Göz hareketleri:
 - (a) tonik horizontal dönme şeklinde olan göz hareketleri
 - (b) fiksasyonun eşlik ettiği bakış
 2. Ağız, yanak, dil hareketleri (emme, çiğneme, yalanma)
 3. Ekstremiteler hareketleri (pedal çevirme, kol çevirme)
 4. Otonomik belirtiler
 5. Apne
-

2.2.1.2. Klonik Nöbetler

Vücudun herhangi bir bölgesini içerebilen ritmik kasılmalar şeklinde ortaya çıkar. Fokal ve multifokal olmak üzere iki alt tipi tanımlanmıştır. Fokal klonik nöbetler; yüz, alt ve üst ekstremiteler hareketleri ya da aksiyal yapı (boyun ve gövde) bozuklukları şeklinde görülebilmektedir. Multifokal nöbetler ise gezici karakterleri ile daha çok vücudun birkaç bölümünde izlenir. Aynı anda birkaç segment tutulabilir, fakat hızlı yer değiştirme kabaca generalize nöbeti taklit edebilse de kasılmalar senkron değildir (35, 36).

2.2.1.3. Tonik Nöbetler

Tonik nöbetler fokal ve jeneralize olarak ikiye ayrılır ve jeneralize tip fokal tiplere göre daha sık görülür. Fokal tonik nöbetler, bir ekstremitenin asimmetrik postür alması ve gövdenin etkilenen tarafa doğru kaymasından oluşur. Jeneralize nöbetlerin aksine fokal tonik nöbetlerde EEG değişikliği görülür (35).

2.2.1.4. Miyoklonik Nöbetler

Nadir görülen ve tonik nöbetler gibi EEG aktivitesi izlenmeyen nöbetlerdir. Genellikle belirli kas gruplarını tutmaları ve daha hızlı oluşum karakterleri ile klonik nöbetlerden ayrılır. Miyoklonik nöbetler; fokal, multifokal ve jeneralize olmak üzere üçe ayrılır. Fokal ve multifokal nöbetlerde elektrografik birliktelik nadir iken, jeneralize miyoklonik nöbetlerin yaklaşık %50'sinde elektrografik birliktelik vardır. Miyoklonik nöbetlerin her üç tipi de neonatal epileptik ve nonepileptik sendromlarda görülebilir (37).

2.2.2. Yenidoğan Konvülziyonlarında Etyoloji

Yenidoğan konvülziyonlarında etyolojik tanı, klinik özellikler ve laboratuvar bulgularına dayanır. Etyolojik nedenlerin sıklığı nöbetlerin başlangıç zamanına ve bebeklerin gestasyonel yaşlarına göre değişiklik gösterir (Bkz. Tablo IV)

Tablo IV. Konvülziyon başlangıcı-etiyoloji ilişkisi (Volpe 2008).

Etiyoloji	0-3. Gün	3-10. Gün
İntrakraniyal kanama	+	+
HİE	+	
Hipoglisemi	+	
Hipokalsemi	+	+
Merkezi sinir sistemi enfeksiyonları	+	+
Gelişimsel serebral anomaliler	+	+
Yenidoğanın epileptik sendromları	+	+

Erken dönemde etyolojik nedeni belirlemeye yönelik çalışmaların iki önemli hedefi vardır: Birincisi nedene yönelik tedaviyi planlamak, ikincisi ise uzun dönem prognozu belirlemek. Çok sayıda neden tanımlansa da birkaç etyolojik faktör tüm nedenlerin %80-85'ini oluşturmaktadır (Bkz. Tablo V) (29, 38).

Tablo V. Yenidoğan konvülziyon nedenleri (Volpe 2001).

Etiyoloji	Term	Preterm	Prognoz
Hipoksik iskemik ensefalopati	En sık	Sık	Değişken
İntraventriküler kanama (Grade 3-4)	Ender	Sık	Kötü
Subaraknoid kanama	Sık	Ender	İyi
Hipoglisemi	Sık	Sık	Değişken
Hipokalsemi	Ender	Ender	İyi
İntrakraniyal enfeksiyon	Sık	Sık	Değişken
Gelişimsel serebral anomali	Sık	Sık	Kötü

2.2.3. Yenidoğan Konvülziyonlarında Tanı

Yenidoğan konvülziyonlarının tanısı zor olmakla birlikte, acil tedaviyi takiben etyolojiye yönelik tetkiklere vakit kaybetmeden başlamak gerekmektedir. Öncelikle prenatal dönem ve doğum ile ilgili detaylı bir öykü alınmalıdır. Aile öyküsünde akraba evliliği, ailede özellikle yenidoğan döneminde konvülziyon geçirmiş birey varlığı, kardeş ölüm öyküsü sorgulanmalıdır. Sonrasında bebek ayrıntılı muayene edilmeli; vital bulguları, tartısı, boyu, baş çevresi, fontanelin boyutları, bombeliği, üfürüm, deri, göz bulguları, cilt rengi not edilmelidir. Nörolojik muayenede; bilinç durumu, çevre ile ilişkisi, spontan hareketleri ve tonusu, kranial sinir muayenesi, tendon refleksleri, ilkel reflekslere bakılmalı özellikle taraf farkı açısından kontrol edilmelidir. Yapılacak laboratuvar tetkiklerine hasta bazında karar verilmesi önerilmekle birlikte, kan glukoz düzeyi, kan sayımı, idrar tetkiki, kan ve idrar kültürü, serum elektrolitleri, kranial ultrasonografi, EEG her yenidoğan konvülziyonlarında yapılması gereken incelemelerdir. İlk planda etyolojinin belirlenememesi durumunda serolojik testler, metabolik tetkikler planlanmalı, nöbet devam ediyor ise kranial ultrasonografi (USG) normal olsa bile kranial MRG ile görüntüleme yapılmalıdır (39,40).

2.2.4. Yenidoğan Konvülziyonlarında Prognoz

Perinatal ve neonatal bakımdaki iyileşmeler nedeni ile yenidoğan konvülziyonlarının prognozunun iyileştiği pek çok yazar tarafından kabul edilmektedir. Mortalitenin azalmasına karşın sağ kalan bebeklerde nörolojik sekel oranında azalma gözlenmemiştir.

Prognozun kötü seyrini ön planda konvülziyonun etyolojisi belirler. Doğum tartısı, gestasyonel yaş, APGAR puanı, konvülziyonun başlangıç zamanı, tipi, süresi prognoz üzerine etkili diğer faktörlerdir. Status varlığı, nöbetlerin ilk 72 saat içerisinde başlaması ve miyoklonik konvülziyonlarda prognoz nispeten daha kötüdür. Hipoksik iskemik ensefalopati, intrakraniyal kanama ve menenjitte mortalite %20-%70, sekel %10-%40, sekelsiz iyileşme olasılığı ancak %10-%35'tir. Hipokalsemi ve selim familial yenidoğan konvülziyonlarında prognoz en iyidir (37, 41- 45).

Yenidoğan konvülziyonlarında nörolojik sekellerin başında mental gerilik, kognitif bozukluklar, serebral hareket bozuklukları ve devam eden epileptik konvülziyonlar gelir. Bu sekellerin oranı gebelik yaşları ile ilişkisiz olarak %25 ile %35 arasında değişmektedir. Mental retardasyon ve motor bozukluklar, epileptik nöbetlerden daha sık gözlenir (46).

Tablo VI. Yenidoğan konvülziyonlarında prognoz (Volpe 2001).

	Normal	Ölüm	Sekel
Miyad (> 2500g)	%60	%10	%30
Prematür (< 2500g)	%35	%35	%30
Prematür (< 1500g)	%20	%40	%40

EEG, yenidoğan konvülziyonlarının prognozunu saptamada oldukça güvenilir bilgi vermektedir. Klinik çalışmalarda, EEG'nin iktal ve interiktal anormalliklerinden çok zemin ritmi anormalliklerinin prognozu belirlemede önemli olduğu bildirilmiştir. EEG'nin normal olduğu bebeklerde genellikle prognozun iyi olması beklenirken, ağır zemin ritmi anormalliklerinde normal nörogelişim olasılığı azdır. En kötü prognoz, yaygın zemin ritmi anormallikleri ve burst supresyon paterni gösteren yenidoğanlarda beklenir (47,48).

2.2.5. Yenidoğan Konvülziyonlarında Tedavi Yönetimi

Yenidoğan nöbetlerinde, öncelikle yeterli ventilasyon ve kan glukoz düzeyinin sağlanması, konvülziyonun acil ve etkin tedavi ile durdurulması, yinelenmesinin önlenmesi sağlandıktan sonra altta yatan nedenin saptanması ve mümkünse ortadan kaldırılması tedavinin aslını oluşturur (39).

2.3. FEBRİL KONVÜLZİYON:

2.3.1. Febril Konvülziyon Tanımı

Febril konvülziyonlar (FK) 6-60 ay arası çocuklarda görülen, santral sinir sistemi (SSS) enfeksiyonu ya da akut metabolik bozukluk, intoksikasyon gibi tanımlanmış bir neden ve öncesinde afebril konvülziyon öyküsü olmadan ateşle birlikte ortaya çıkan konvülziyondur (49).

2.3.2. Epidemiyoloji:

FK çocuklarda %2-4 sıklıkta görülür. 6 ay-5 yaş arası görülse de 14-18 aylar arası pik yaptığı yaşlardır. Ülkeler arası farklılıklar olabilir. Japonya’da %9, Guam’da %15 sıklık nispeten yüksek oranlardır. Erkek ve kız çocukları eşit sıklıkta etkilenmekle birlikte erkek/ kız oranı 1:1 -1,7:1 gibi değişik oranlarda bildirilmektedir (50).

Türkiye’de 6-14 yaş arası ilkökul çocuklarında yapılan bir çalışmada geçirilmiş FK prevalansı %8,9 olarak saptanmıştır Erzurum Bölgesi’nde yapılan bir çalışmada ise bu oran %4,2 saptanmıştır (51, 52).

2.3.3. Etyoloji

FK, kompleks bir genetik etyolojiye sahiptir. Çevresel faktörler ile ilişkili veya ilişkisiz birden fazla geni içeren birçok temeli vardır. Sık FK veya epilepsi öyküsü olan bireylerden oluşan ve OD geçiş düşünülen ailelerde yapılan çalışmalarda FK ile ilişkili genler tanımlanmıştır. Üç febril konvülziyon genetik bölgesi sorumlu tutulmaktadır. FEB1, FEB2, FEB3 (53-55). Hastalığın patofizyolojisi bilinmemektedir. Yaygın kabul edilen görüş FK’nın immatür beynin yaşa bağımlı olarak ateşe verdiği yanıt olduğudur. Bu görüş hastalığın en sık 6 ay-3 yaş arasında görülmesi ve 18 aylık iken pik yapması ile desteklenmektedir (56). Sitokin ağındaki aktivasyonun FK patogenezinde etkili olduğu düşünülmektedir. Hastalarda hemen nöbet sonrası yapılan tetkiklerde interlökin-1 ve interlökin-6 düzeyleri anlamlı yüksek bulunmuştur (57).

2.3.4. Sınıflandırma:

Basit FK: Febril konvülziyonlu çocukların %80-85’inde basit FK görülür. Jeneralize, 15 dakikadan kısa süren, 24 saatte ve aynı enfeksiyon periyodunda 1 kez

görülen, nörolojik ve postiktal bulgusu olmayan nöbetlerdir. Ateş genellikle 38,5 derecenin üzerindedir(58).

Komplike FK: FK'lı çocukların %15-20 sinde görülür. Parsiyel başlayan ya da 15 dakikadan uzun süren, 24 saat içinde tekrarlayan nöbetlerdir. Post iktal nörolojik bulgu olabilir (59).

Febril Status Epileptikus: Nöbetin hiç durmadan 30 dakikadan daha uzun sürmesi veya tekrar eden nöbetlerin bilincin açılmasına izin vermeyecek şekilde 30 dakikadan daha uzun sürdüğü ateşli konvülziyonlar febril status epileptikus olarak tanımlanır. Febril status epileptikus geçiren hastalarda, nörolojik anomali, yeni doğan dönemi nöbeti öyküsü, ailede epilepsi öyküsü anlamlı olarak daha yüksek oranda tespit edilmiştir. Ailede FK öyküsü ise ilk kez basit nöbet geçiren hastalarda daha yüksek oranda saptanmıştır (60).

2.3.5. Tanı

FK geçiren hastalarda ilk olarak ateş etyolojisi, nörolojik problemler, gelişme geriliği ve konvülziyon etyolojisinde yer alabilecek travma, intoksikasyon gibi nedenler detaylı bir öykü ile sorgulanmalıdır. Fizik muayenede meningeal irritasyon bulguları, otitis media, farenjit ve viral döküntüye özellikle dikkat edilmelidir. Ayırıcı tanıda menenjit, epidural ve subdural enfeksiyonlar ile epidural hematoma, bakteriyemi, sepsis, status epileptikus, intoksikasyon, elektrolit dengesizlikleri ekarte edilmelidir. Görüntüleme rutin olarak istenmemelidir. Komplike nöbetlerde ise intrakraniyal görüntüleme ve EEG faydalı olabilir. Menenjitte ateş ve konvülziyon birlikteliği %5'ten azdır bu nedenle menenjit bulguları yok ise rutin lomber ponksiyon (LP) yapmaya gerek yoktur. Ateş ve nöbet ile getirilen 6-12 ay arası süt çocuklarında *Haemophilus influenzae* type b (Hib) ya da *Streptococcus pneumoniae* aşıları aşı takvimine uygun yapılmamışsa veya çocuğun aşılama durumu bilinmiyorsa artmış bakteriyel **menenjit** riskinden ötürü **lomber ponksiyon** yapılması bir seçenektir. Yine öncesinde antibiyotik tedavisi almış çocuklarda **lomber ponksiyon** yapılması bir seçenektir (61).

2.3.6. Tedavi

Literatürdeki birçok çalışmaya göre ateş düşürücü ilaçlar ve ılık duşlar, FK tekrarını önlemede etkili değildir. FK'da ateşin farklı mekanizmalar üzerinden yükseldiği bu nedenle klasik antipiretiklerin etkili olmadığı akla gelmektedir. Fakat hastanın konforu açısından antipiretik ilaçlar uygun dozlarda verilmelidir (62). Uzun süreli profilaktik antikonvülzan tedavi alan çocuklarda tedavi almayan çocuklara göre nöbet geçirme, nörolojik, motor, entelektüel ve kognitif kazanımlarda bir farklılık saptanmamıştır ve bu nedenle artık tercih edilmemektedir (63). Amerikan Pediatri Akademisi (AAP) de bir veya daha fazla nöbeti olan çocuklarda uzun dönem profilaktik antikonvülzan tedavi önermemektedir. Ailelerin ilaçsız takip nedeniyle oluşan anksiyetesi için ailelere eğitim verilmesi ve emosyonel destek sağlanması önerilmektedir. Daha önce FK geçiren çocuklarda ateşin başladığı günden itibaren kullanılmak üzere intermittan profilaksi tedavisi başlanması nöbetleri engellemede etkili olabilir (64).

2.3.7. Prognoz

FK geçiren çocukların %30-50'sinde ikinci bir FK görülebilir. Önemsenmeyecek kadar az bir kısmı ise birçok FK ile karşımıza gelebilir. FK sonrası epilepsi görülmesi için beş risk faktörü vardır. Bunlar önem sırasına göre şöyledir; altta yatan nörolojik veya gelişimsel anomali, birinci derecede akrabada epilepsi görülmesi, kompleks febril nöbetler görülmesi, nöbetin bir yaşından önce görülmesi ve çok sayıda tekrar eden febril nöbetler bulunmasıdır (65).

2.4. NON EPİLEPTİK PAROKSİSMAL OLAYLAR:

Çocukluk çağında gördüğümüz birçok paroksismal olay semptomların benzerliği nedeni ile epilepsi ile karışabilmektedir. Bu olaylar bilinç kaybı, otonomik değişiklikler, davranış değişiklikleri, tekrarlayan motor ve fizyolojik hareketlerin bulunması gibi özellikleri ile epileptik konvülsiyonların görünüşlerine bir veya birkaç yönüyle benzerlik gösterirler. Epilepsi tanısı koyarken ayırıcı tanıda paroksismal olayların düşünülmesi, anamnezin dikkatle alınması, nöbetin aile tarafından video kamera ile görüntülenmesi veya gerekirse video EEG monitorizasyonundan yararlanılması gerekmektedir.

Kotagal ve ark. (66) pediatrik epilepsi izleme biriminde 6 yıl izlenen 883 çocuk hasta üzerinde yaptıkları çalışmada 134 hasta PNE (paroksizmal nonepileptik) sendrom tanısı almıştır. 2 ay-5 yaş arası 26 hastada en sık görülen PNE (paroksizmal nonepileptik) sendromlar sırasıyla stereotipik hareketler, irkilme atakları, uyku bozuklukları ve Sandifer sendromudur. Vakaların %46'sında eş zamanlı epilepsi tespit edilmiştir. Adölesan grupta ise %83 gibi yüksek bir oranda konversiyon bozukluğu olduğu gösterilmiştir. Bu yaş grubunda eş zamanlı epilepsi sıklığı %19'dur (67). Çocukluk çağında görülen epileptik olmayan paroksizmal olaylar Tablo VII'de gösterilmiştir (68).

Tablo VII. Çocukluk çağında görülen epileptik olmayan paroksizmal olaylar (68).

1. Yenidoğan dönemi
a. Asfiktik reaksiyonlar
b. Selim yenidoğan uyku miyoklonisi
c. Hiperpleksiya
2. Süt çocuğu dönemi
a. Katılma nöbeti
i. Pallid katılma nöbeti
ii. Siyanotik katılma nöbeti
b. Selim paroksizmal vertigo
c. Selim paroksizmal tortikolis
d. Siklik kusma
e. Mastürbasyon
f. Gece terörü
g. Uyurgezerlik
h. Narkolepsi/Katapleksi
3. Çocukluk dönemi
a. Senkop
i. Vazovagal senkop
ii. Kardiyopulmoner senkop
iii. Serebrovasküler senkop
iv. Ortostatik hipotansiyon
b. Hareket bozuklukları
i. Tik
ii. Paroksizmal koreatetoz
c. Migren
d. Alternan hemipleji
e. Psikojenik nöbet

Katılma Nöbetleri (Soluk Tutma Nöbetleri): Katılma nöbetleri 6 ay ile 5 yaş arasında ve %5 sıklıkta görülmektedir. Siyanotik tip daha sık görülür. Katılma nöbeti olan çocukların ailelerinde %20-30 katılma nöbeti öyküsü bulunmaktadır.

Ekspirasyon sonrasında çocuk gevşeyememekte, nefes alamamakta, katılaşp siyanoz gelişmektedir. Bu esnada çocukta üriner inkontinans olabilmekte ve opistotonus pozisyonu gelişebilmektedir (69). EEG de olay esnasında yüksek amplitüdlü yavaş dalgalar görülmekte ve çocuk solumaya başlayınca EEG hemen normalleşmektedir. Bu hastalarda anemi mutlaka araştırılmalı hemoglobinin 11gr/dl altında ise tedavi edilmelidir. Bazı çocuklarda acı verici olaylar sonrasında ani hipotoni gelişmekte, rengi solmakta ve bilinç kaybı oluşmaktadır. Bunun nedeni vagal yanıt sonrası gelişen bradikardidir.

Gece terörü (Pavor Nokturna): Gece terörü genellikle 4-6 yaşları arasında ve erkek çocuklarında daha sık görülür. Uykuya daldıktan 2 saat sonra çocuk uykudan bağırarak kalkar, gözlerini şaşkın bir şekilde açar, etrafındakileri tanımaz. Sabah kalkınca olay hatırlanmaz. Sekiz yaşına kadar genellikle sonlanır. Genellikle tanı için öykü yeterlidir ancak gerek görülürse video-EEG monitörizasyon yapılabilir (69).

Senkop: Senkop serebral kan akımının geçici olarak azalması ile oluşan bilinç kaybıdır. Çocukluk çağında nöbet ile en sık karışan durumdur. Mekanizması bir heyecan veya tetikleyici başka bir etkenle oluşan vazovagal refleksidir. Hasta ani olarak göz kararması, seslerin değişimi veya kulak çınlaması, abdominal rahatsızlık hissi, bulantı, solukluk veya terleme hissedebilir ve takiben bilinç kaybı oluşur. Senkop atakları kısa olup, bilinç hemen normale dönmektedir. Postiktal dönem yoktur. Nadiren senkop sırasında kasılma ve idrar inkontinansı olabilmektedir (69).

Selim Uyku Miyoklonisi: Genellikle uykunun erken dönemlerinde özellikle ellerde parmaklarda, kollarda görülen fleksiyon hareketleridir. Bu hareketlerin süreleri uzarsa fokal klonik veya miyoklonik nöbetlerle karıştırılabilir. Ayırıcı tanı bu hareketlerin sadece uykuda görülmesi ve EEG'nin normal olması ile yapılabilir. Tedavi gerekmez.

Jitterines: Jitterines, yenidoğan döneminde nöbet ile karışabilen, en sık görülen hareket bozukluğudur. Genellikle ekstremitelerde tremor, nadiren klonus şeklinde görülmektedir. Jitterines sıklıkla eksternal uyaran sonucu ortaya çıkmaktadır. Nöbetlerde görülen gözlerde fiksasyon veya deviasyon hareketi yoktur. Nöbetlerde baskın hareket klonik jerkler iken, jitterineste baskın hareket düşük amplitüd ve frekanslı tremordur. Jitterineste etkilenen ekstremiteler elle tutulduğunda hareket sona erer (69).

Masturbasyon (Haz Fenomeni): Genital organların sürtünme, elleme gibi hareketlerle veya bacakların pubik bası oluşturacak şekilde sıkıştırılması ile gelişen haz şeklidir. 1-3 yaş arasında ve kız çocuklarında daha sık görülür. Günde 15-20 kez tekrarlayabilir. Sevgi, ilgi eksikliği ve zekası geri olan çocuklarda daha sık görülür (69).

Psikojenik Nonepileptik Nöbetler: Çocuklarda nonepileptik psikojenik nöbetler konversiyon bozukluklarının bir formu olarak karşımıza çıkmaktadır. Adölesan kızlarda daha sık görülmektedir.

Selim Paroksizmal Vertigo: Ataklar 1-2 yaşlarında başlamakta ve 5 yaşa kadar görülebilmektedir. Çocuk aniden panikler ve olay boyunca hareket etmek istemez. Çocukta korku ifadesi, anneye tutunma, bulunduğu yere oturma, düşme ve renkte beyazlaşma görülebilir. Bilinç kaybı yoktur ve geçici olarak nistagmus olabilir. Atak genellikle bir dakikadan az sürer. EEG ve beyin MRG normaldir. Bu hastalarda ileri yaşlarda daha yüksek olasılıkla migren gelişmektedir (69).

2.5. SEREBRAL PALSİ:

2.5.1. Tanım

Serebral Palsi (SP), gelişmekte olan beyinde fetal veya infantil dönemde hasarlanma sonucu gelişen, ilerleyici olmayan, hareketi kısıtlayan, kalıcı motor işlev kaybı, duruş ve hareket bozukluğudur. SP bir hastalık değil, birçok farklı etyoloji ve nörolojik bozuklukları içine alan tanımlayıcı bir deyimdir. SP’de klinik durum büyüme ve santral sinir sisteminin uyum yeteneğine ve olgunlaşmasına bağlı olarak zaman içinde değişebilir. Omurilik, periferik sinirler ya da kaslarla ilgili motor bozukluklar SP tanımı içine girmez. Motor geriliğe sıklıkla duyuşsal, bilişsel, konuşma, davranış problemleri, uyku bozuklukları ve epileptik nöbetler eşlik eder (70).

2.5.2. Epidemiyoloji

SP, çocukluk çağının en sık görülen gelişimsel hareket ve motor bozukluğudur. Prevelansı ülkeden ülkeye farklılık göstermektedir. Ülkemizde Serdaroğlu ve ark. (71) 2-16 yaş çocuklarındaki SP sıklığını 1000 canlı doğumda 4.4 olarak bildirmişlerdir. Doğum ağırlığı ve gebelik haftası küçüldükçe SP insidansı

artmaktadır; doğum ağırlığı 1000 gramın altında olan çocuklarda 1000’de 57, 1000-1500 gr arasında 1000’de 40, 1500-2499 gr arasında 1000’de 11,5’dir (72).

2.5.3. Etiyoloji ve Risk Faktörleri

Beyin gelişimini etkileyen pek çok hastalık ve durum serebral palsiye yol açabilir. Etiyolojide %70–80 prenatal, %10–20 natal ve postnatal risk faktörleri rol oynarken, bazı olgularda ise etyoloji gösterilemez (73) (Tablo VIII). En önemli risk faktörleri prematürelilik ve düşük doğum ağırlığıdır (DDA) (74). Diğer bir önemli risk faktörü hipoksidir. Hipoksik iskemik hasarlanma %70-80 doğum öncesinde gelişmektedir (75). Annenin ilaç kullanımı, sistemik hastalıkları, anne ve plasentaya ait trombotik faktörler de serebral palsy etiolojisinde yer almaktadır. Çoğul gebelik de bir risk faktörü olup, sıklıkla düşük doğum ağırlığı ile birlikte ve fetus sayısı arttıkça SP insidansı da artmaktadır. Diğer bir risk faktörü ise hiperbilirübinemiye ikincil gelişen kernikterusdur (76). Yapılan çalışmalarda annedeki iyot eksikliğinin, gebelikte uygulanan uzun süreli tokolitik tedavinin, yenidoğanda hipokarbinin ve postnatal deksametazon kullanılmasının da SP riskini artırdığı bildirilmektedir (77).

Tablo VIII. Serebral Palsy’deki Etiyolojik Faktörler (73).

Prenatal	Natal	Postnatal
(%80)	(%10)	(%10)
Konjenital malformasyonlar	Prematürelilik	SSS Enfeksiyonu
İntrauterin Enfeksiyonlar	HİE	İntrakranial Kanama
Servikal Yetmezlik	Plasenta Previa	Koagulopati
Serebral Disgenezi	Ablasyo Plasenta	Hiperbilirübinemi
Plasenta Anomalileri	Anormal Prezantasyon	Tekrarlayan Konvülsiyonlar
Damar içi Pıhtılaşma	Kordon Dolanması	Polisitemi
Gebelik Toksemisi	Koryoamniyonit	
Annedeki Hastalıklar	Erken Membran Ruptürü	
(Hipertiroidi, Epilepsi vb.)	Düşük APGAR Skoru	
Annenin İlaç Kullanımı		
Düşük doğum ağırlığı		

2.5.4. Klinik

2.5.4.1. Spastik Tip Serebral Palsi

2.5.4.1.1. Bilateral Spastik Tip SP

2.5.4.1.1.1. Kuadriparezik SP:

Spastik SP'nin en ağır tipidir. Tüm ekstremiteler spastik olup, kollar bacaklardan daha fazla etkilenir. DTR'ler artmış, Babinski ve klonus pozitiftir. Ağır olgularda ileri yaşlarda spastisiteye bağlı eklem kontraktürleri gelişebilir. Tüm hastalarda entellektüel gelişim bozukluğu vardır. Hastaların yarısına mental retardasyon (MR), %30'una epilepsi eşlik eder (78).

2.5.4.1.1.2. Spastik Diparezi:

Alt ekstremitelerde üst ekstremitelerden daha fazla spastisite ve motor kayıp görülür. %83 oran ile en sık prematürelerde görülürken, miadında doğan SP'lerin %25'inde görülür. Alt ekstremitelerde DTR artmıştır. Ayaklarda ekinovarus pozisyonu vardır ve hastalarda tipik diparezik yürüyüş biçimi (kalçada, dizde fleksiyon ve adduksiyon, kollarda fleksiyon ya da ekstansiyonun görüldüğü; öne eğilerek ve parmak uçlarına basarak yürüme) gelişir. Hafif olgular sadece parmak ucunda yürüyebilir (74,78). Beyin MRG'de sıklıkla periventriküler lökomalazi görülür. Hastaların dörtte birinde konvülziyon gözlenirken, mental retardasyon nadirdir, çoğunlukla yürüyebilirler (78).

2.5.4.1.2. Unilateral Spastik (Hemiparezik) Serebral Palsi:

Vücudun bir yarısındaki kol ve bacak etkilenir. En sık görülen patoloji orta serebral arter tıkanıklığına bağlı infarkt'tir. Miadında doğan SP'lilerin %44'ünde, prematürelerin %9'unda görülür (77,78). Yürümede gecikme olabilir ve tutulan tarafta parmak ucuna basarak ve oraklayarak yürürler. Hemiparezik tarafta tonus ve DTR artmıştır, Babinski ve klonus pozitif alınır. Elde ince motor becerilerde güçlük vardır. Spastik hemiparezik SP'lilerin yarısında parsiyel ya da jeneralize konvülziyonlar görülür. Hastaların %18'inde öğrenme güçlüğü ya da MR görülebilir (78).

2.5.4.2. Diskinetik Tip Serebral Palsi:

Koreatetoz ve distoni gibi ekstrapiramidal bulguların belirgin olduğu tiptir. Kas tonusu hafif artar, DTR'ler normal ya da hafif canlı alınabilir. İstemsiz hareketler uykuda düzelirken stres, heyecan, yorgunluk gibi durumlarda artar. Bu hastalar süt çocukluğu döneminde hipotonik olabilirler. Tipik istemsiz hareketler 1–3 yaşta belirginleşir. Olguların %58'inde neden perinatal asfiksidir ve olguların üçte ikisi term bebeklerdir (78). Diskinetik SP'nin hiperkinetik ve distonik olmak üzere iki alt tipi vardır. Hiperkinetik tip daha çok bilirubin ensefalopatili prematürelerde görülür. Dudaklar, dil, damak ve solunum kaslarındaki koordinasyon bozukluğu nedeniyle konuşma becerilerinde bozukluk, salya akması ve yutma güçlüğü görülür. MRG'de talamusta ve putamende bilateral sinyal artışı saptanabilir. Hastaların yarısı, dört yaşından önce yürür ve zeka genellikle normaldir. %50'si iki yaşından önce konuşur ancak; solunum, dudak ve dil kaslarının inkoordinasyonuna bağlı olguların üçte ikisine konuşma problemleri eşlik eder (78).

2.5.4.3. Ataksik Tip

Motor gerilikle birlikte, erken dönemde ekstremiteler ve gövdede hipotoni ve denge bozukluğu vardır. Motor gerilik bir yaşa kadar belirgin olmayabilir. 2–3 yaştan sonra tonus düzelir, ancak ataksi belirginleşir. Nörolojik muayenede nistagmus, dismetri, hipotoni ve geniş tabanlı yürüme saptanır. İnce motor becerilerde gerilik vardır; yürüme 3–4 yaşa kadar gecikebilir. MRG'de bazı hastalarda serebellar atrofi veya kortikal atrofi ve buna sekonder ventrikulomegali saptanabilir (78).

2.5.4.4. Bileşik Tip

Spastik ve koreatetozik, bazen de ataksik bulguların bir arada bulunduğu tiptir. Spastik kuadripareziye sıklıkla değişik derecelerde koreatetozik bulgular eşlik eder. Daha nadir olarak ise koreatetozik tipte spastik özellikler olabilir (78).

2.6. NÖROMETABOLİK HASTALIKLAR:

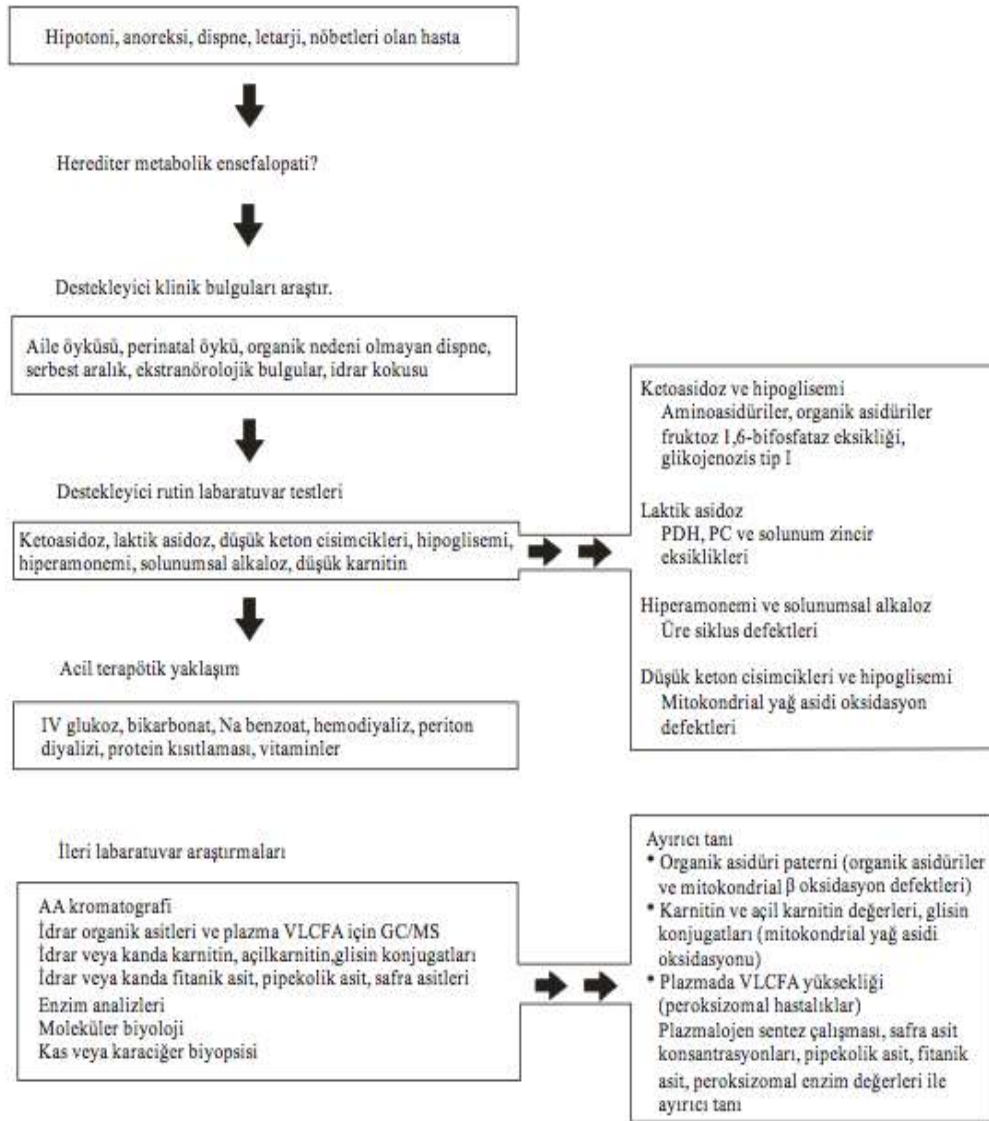
Kalıtsal metabolik hastalıkların büyük bir çoğunluğu çocukluk döneminde bulgu verir ve santral sinir sistemi diğer sistemlere göre daha belirgin olarak etkilenir. Bu grup hastalıklarda kesin tanı, sadece klinik bulgulara dayanarak konulamaz. Hastalık

bulgularını bir çok farklı hastalıktaki bulgulardan ayırmak çoğu zaman mümkün olmadığından ve aynı hastalığın klinik bulguları, başlama yaşı, genetik ve santral sinir sisteminin matürasyonu gibi faktörler göz önüne alındığında farklılıklar gösterebileceğinden, kesin tanının konulması zaman alabilir. Diğer yandan, günümüzde ileri görüntüleme, biyokimyasal ve moleküler tanı yöntemleri, yeni kalıtsal metabolik hastalıkların tanınmasına veya kalıtsal hastalıkların altında yatan metabolik defektlerin tanımlanmasına olanak vermektedir. Bu aşamada üzerinde durulması gereken en önemli noktalardan birisi, kesin tanı konulmasının, aileye hastalığın özellikleri, semptomatik ve hastalığa özel tedavi seçenekleri, ve seyri konusunda doğru bilgi verebilmenin yanı sıra, genetik danışma ve prenatal tanı olanaklarını da mümkün kılacak olmasıdır (79).

Kalıtsal nörometabolik hastalıkların tanısı yüksek oranda klinik şüpheyeye dayalıdır. Bu klinik şüphe (aile öyküsü, mental ve motor gelişim basamaklarında duraklama ve gerileme, nörolojik bulguların ortaya çıkması ve ilerlemesi) ve ön değerlendirme, ileri laboratuvar incelemelere geçiş aşamasında gereklidir (80).

Klinik ve laboratuvar incelemeler ile kalıtsal metabolik hastalıklardan şüphe edilmesi gereken durum ve algoritma Tablo IX’de sunulmuştur.

Tablo IX. Kalıtsal Metabolik Hastalıkların Tanısına Yaklaşım (83).



Neurology of Hereditary Metabolic Disease of Children, Second Edition

Nörometabolik hastalıklar genel olarak bakıldığında siktir (1000 canlı doğumda 0,6), fakat ayrı ayrı bakıldığında nadir olarak görülür (en yaygın nörometabolik hastalık olan fenilketonüri'nin prevalansı 1000 canlı doğumda 0,1'dir) (81). Kalıtsal nörometabolik/ nörodejeneratif bir hastalıktan şüphe edilmesi normal bir gelişim dönemini takiben ilerleyici nörolojik hastalığın ortaya çıkması ile olur. Özellikle 3-4 yaşın altındaki çocuklarda, ilerleyici hastalık tanısının konulması, ilerleyici hastalıkların gerilemeye neden olmaksızın gelişim basamaklarında yavaşlamaya neden

olması yüzünden zor olabilir. Kazanılan motor ve kognitif yeteneklerin kaybı bazı hastalıklarda yıllar alabilir (82).

Nörometabolik bir hastalığı tanımada ek bulgular, ailede akraba evliliği öyküsü, tanımlanmamış hastalık veya ani bebek ölümü sendromu olabilir. Erken dönemde bulgular; anoreksi, kusma, büyüme ve gelişme geriliği gibi gastrointestinal sisteme ait bulgular olabileceği gibi, güçsüzlük veya hipotoni gibi nöromusküler sistem ,nöbetler gibi santral sinir sistemine ait olabilir (83).

Bu hastalıkların tanımlanmasında en önemli görev çocuk hekimlerine düşmektedir. Motor ve mental gelişim basamaklarının izlenmesi, duraklama ve gerilemenin dikkate alınması, ayrıntılı öykü, özgeçmiş ve soygeçmiş bilgileri ile fizik muayene bulgularının birleştirilerek, ön planda nörometabolik/ nörodejeneratif hastalık düşünülen hastaların zamanında Pediatrik Nöroloji ve Metabolizma ve Beslenme Ünitelerine yönlendirilmeleri gereklidir

2.7. NÖRODEJENERATİF HASTALIKLAR:

Belirti ile bulguların ilerleyici özellik göstermesi, çocuğun giderek kötüleşmesi nörodejeneratif hastalık açısından araştırmayı gerektirir. Konuşma, el becerileri, emekleme ve yürüme gibi kazanılmış fonksiyonların kaybı, hiperirritabilite veya otistik tavır gibi davranış bozuklukları uyarıcı olmalıdır (84).

Bu hastalıkların, belirtilerin ortaya çıkış yaşına göre süt çocukluğu ve ileri çocukluk döneminde ortaya çıkan nörodejeneratif hastalıklar gibi ayrılması tanıda kolaylık sağlar (85).

Hastalık gri ya da beyaz cevherde başlasa da aynı anda her ikisine özgü klinik disfonksiyon belirtileri görülebilir. Gri cevher hastalıkları erken dönemde nöbetler, kişilik değişiklikleri ve demans gibi belirtiler verir. Beyaz cevher hastalıkları ise nörolojik defisitler ve körlükle kendini gösterir. Ancak bu ayrımın kesin sınırlarla yapılması her zaman mümkün olmayabilir. Elektroensefalografi (EEG) primer gri cevher hastalıklarında genellikle hastalığın ilk devrelerinden itibaren bozuktur. Bilgisayarlı beyin tomografisi (BBT) ve kraniyal manyetik rezonans görüntüleme tetkikleri beyaz ya da gri cevher tutulumunu ayırt etmede yardımcıdır (85,86).

Çok geniş bir hastalık grubu olan nörodejeneratif hastalıkların tümünün ortak özelliği hafif ya da ağır düzeyde motor-mental gerilikle seyretmeleridir.

Subakut Sklerozan Panensefalit (SSPE), defektif ya da mutasyona uğramış kızamık virüsünün neden olduğu santral sinir sisteminin dejeneratif yavaş virüs enfeksiyonlarından birisidir (87). Kronik kızamık ensefalitidir. Kızamık enfeksiyonunda cinsiyete göre bir farklılık olmamasına karşın, SSPE erkeklerde 3-4 kat daha fazla görülür (87, 88). Sıklıkla kişilik değişikliği ve okul başarısızlığı ile başlar. Sonradan genellikle miyoklonik tarzda olan nöbetler ortaya çıkar. Bu dönemde EEG tipiktir ve miyoklonik jerklerle senkron periyodik diken-dalga kompleksleri görülür. Nöbetler başladıktan sonra mental yıkım hızla ilerler, spastisite ve demans ortaya çıkar. 1-6 yılda vejetatif döneme giriş ve ölüm görülür. Tanı serum ve BOS'da artmış kızamık antikor titresinin saptanması ile konur (89, 90).

2.8. MENTAL MOTOR RETARDASYON (MMR):

Mental motor gerilik (MMR) çocukluk çağında sık olarak karşılaşılan bir sorundur. MMR ile başvuran bir çocukta öncelikli olarak gelişim geriliğinin belli alanlarda mı olduğuna, yoksa her yönden mi geri kaldığına karar vermeğe çalışılır. Gelişim geriliğinin baştan beri olup olmadığı ve geriliğin ilerleyici olup olmadığı öğrenilir. Çocuğun kazanmış olduğu yetilerinin ilerleyici olarak kaybedilmesi altta yatan bozukluğu çok daha ciddi olduğunu düşündürür. MMR tanısına ulaşmada iyi alınmış bir öykü ve ayrıntılı yapılan fizik muayene çok önemlidir.

Öyküye aile öyküsü ile başlanmalı en az üç kuşağı içeren aile ağacı çıkarılmalıdır. Hamilelik dönemi boyunca olan düşüklükler, yenidoğan ve süt çocuğu döneminde bebek ölümleri sorgulanmalı ve genetik geçişli hastalıklar açısından akraba evliliği sorulmalıdır. Prenatal ve perinatal etiyolojik faktörler açısından annenin hamileliği, doğum ve bebeğin yenidoğan dönemi sorgulanmalıdır. Postnatal dönemde geçirilmiş hastalıklar açısından sorgulanmalıdır (91).

Ayrıntılı fizik muayene ve nörolojik muayene yapılmalıdır. Çocuğun ağırlığı, boyu ve özellikle baş çevresi ölçümleri takibi yapılmalı, dismorfik bulgular değerlendirilmelidir.

Nörolojik bakıda kranial sinirler, tonus, refleksler, serebellar beceriler, laterizan bulgular ve diskinetik hareketler incelenmelidir. Son yıllarda sitogenetik incelemeler ve görüntüleme yöntemlerindeki ilerlemeler ile olguların tanı alma oranında artış gözlenmektedir (92). Denver ve Ankara Gelişim Tarama Testleri çocuğun kişisel-sosyal, ince motor, kaba motor ve dil gelişimi değerlendiren ve kolaylıkla uygulanabilen tarama testleridir.

2.9. NÖROKUTAN SENDROMLAR:

Tuberoz Skleroz: OD geçişlidir ancak yeni mutasyon insidansı yüksektir. Hastalığın tipik özellikleri infantil spazm şeklinde görülen nöbetler, gövde veya ekstremitelerde yerleşen oval hipopigmente lezyonlar, kelebek tarzında yüzde görülen adenoma sebaceum, periungual fibromlar, shagreen lekeleri denem sırt veya kalçada yerleşen plaklar, kortikal tuberler, subependimal glial tümörlerdir. Ayrıca retinal tümör, kalbi tutan rabdomyom, böbrek, akciğer ve kemik kistleri hastalığa eşlik edebilir. Tanısı klinik bulgular ile tanı kriterleri kullanılarak çok kolay konur da erken süt çocukluğu döneminde kutanöz ve diğer bulgular ortaya çıkmadığından kranial BT ve MRG gibi görüntüleme tetkiklerinde subependimal kalsifiye nodüllerin saptanması yol göstericidir (93).

Nörofibromatozis (NF): Tip I (periferik) ve tip II (santral) olmak üzere iki ana tip dışında, tanımlanmış 7 ara tipi daha vardır. Tüm NF olgularının %85'ini tip I oluşturur. Tipik klinik özellikleri cafe-au-lait lekeleri, subkutan nörofibromlar ve aksiller veya inguinal çillenmedir. Bazı olgularda sinir sistemine ait gelişimsel ve neoplastik hastalıklar eşlik edebilir. Otozomal dominant geçişlidir. Olguların az bir kısmında motor-mental retardasyon ve nöbetler görülür. Tanı klinik bulgulara dayanan tanı kriterleri ile konur (93, 94).

2.10. MOTOR ÜNİTE HASTALIKLARI:

2.10.1. Musküler Distrofi

Musküler distrofiler, kas ve iskelet sistemi yanında birçok sistemi etkileyen, kalıtsal bir hastalık grubudur. Bazıları doğumda belirti verip hızlı ilerlerken bazıları da yavaş gidiş gösterip geç erişkin döneme kadar belirti vermeyebilir (95). Musküler

distrofiler (MD) diğer nöromusküler hastalıklardan genetik geçişli olmaları, progresif gidiş göstermeleri, kas liflerinde dejenerasyon ve ölümün olması ile ayrılırlar (95). Musküler distrofilerde kalp tutulumu olduğunda kardiyomiyopati gibi bozukluklar görülür. Kardiyomiyopati, erken dönemde genellikle hipertrofik kardiyomiyopati şeklindedir, sistolik ve/veya diyastolik disfonksiyonla karakterizedir; geç dönemde ise genellikle dilate kardiyomiyopati gelişir (96-99).

Duchenne musküler distrofi: En yaygın (%85) musküler distrofidir. Görülme oranı 3500 canlı doğan erkek bebekte birdir (94). Distrofin genindeki mutasyona bağlı olarak X'e bağlı resesif geçişlidirler (95,100). Distrofin geni X kromozomunun kısa kolunda yerleşmiştir. Distrofinopatilerde bu gende delesyon, duplikasyon veya nokta mutasyonu olduğu için distrofin ya hiç üretilemez, ya üretimi çok azdır ya da bozuktur (100-102).

Olguların %90'dan fazlası beş yaş altında erken çocukluk döneminde bulgu verir (98,100). Olgularının %30-40 kadarı aile öyküsü olmaksızın spontan mutasyonlara bağlıdır. Distrofin genindeki mutasyon delesyon şeklinde iken, %5-10 kadarında duplikasyon vardır. Geri kalan % 35 kadar olgu nokta mutasyonu, küçük insersiyon veya küçük delesyonlar sonucudur (103,104).

Klinik belirti ve bulgular: Doğumda ve erken süt çocukluğu döneminde etkilenen erkek çocuklar nadiren semptomatiktir. Yürümeye başladığında yürümede anormallikler, sık düşme ve basamak çıkmadaki güçlükler dikkat çeker (105,106). Diz ve kalça ekstansör kaslarındaki güçsüzlük Gowers manevrasına yol açar. Yerden kalkmak bu hastalar için son derece güçtür, hasta adeta uyluklarının üstüne tırmanır. (101,105,107). Gowers manevrası üç yaşında fark edilir, beş yaş civarında tam anlamıyla belirgindir. Psödohipertrofi kas güçsüzlüğüne eşlik eden bir bulgudur. Diğer musküler distrofilerdeki gibi baldır psödohipertrofisi görülür (101). Dilde fasikülasyon görülmez. Hastalarda beklenen yaşam süresi 20-25 yıldır (108,109).

Tanı: X'e bağlı kalıtılır; X kromozomunun kısa kolunun 21. bandının (Xp21) mutasyona uğraması hastalığın fenotipini oluşturur. Klinik olarak çocuklar 5 yaşından önce semptomatik olurlar. Proksimal kas tutulumu nedeniyle koşma, atlama, merdiven çıkmada güçlük, ördek vari yürüyüş, lomber lordoz artışı olur. Kreatinin kinaz (CK) en az 10-200 kat yüksektir. Doğumdan itibaren yüksek CK değerleri hastalık

açısından uyarıcı olmalıdır. Çocukların 1/3'ünde 14 yaşlarında kardiyomyopati gelişir. (101). EMG de miyopatik değişiklikler görülür (89).

Becker musküler distrofi: Becker Muskuler Distrofi (BMD) daha hafif klinik seyirli, hastaların 40-50 yaşa dek yaşayabildikleri bir hastalıktır (101). Sıklığı 30.000 canlı doğan erkek bebekte birdir. Distrofin geninde delesyon vardır (110). Kreatin kinaz (CK) en az normalin beş katı yüksekliktedir (111). DMD'de distrofin tamamen boyanmaz, BMD'de ise yamalı veya azalmış boyanma görülür. DMD'de distrofin, normal düzeyin %5'inin altındadır. BMD'li hastalarda ise en az %20 oranında bulunur (95).

2.10.2. Guillain-Barre Sendromu:

Guillain Barre Sendromu (GBS) progresif, asendan, simetrik güçsüzlük ve arefleksi ile karakterize akut inflamatuvar polinöropatidir (131). Nonspesifik enfeksiyondan birkaç gün veya haftalar sonrasında ortaya çıkan progresif güçsüzlük, eşlik eden hafif duysal semptomlar ve albuminositolojik dissosiasyonla karakterizedir (132). Güçsüzlük çoğunlukla, hastalığın başlangıcında distalde olup, çocukların %15-20'sinde proksimalde görülebilir.

Çocukluk çağında görülen Guillain Barre Sendromunda kranial sinir tutulumu yaygındır. Distal pareteziler siktir ve nöropatik ağrı birçok çocukta göze çarpan bir bulgudur. Nörolojik defisit, günler-aylar içinde ilerleme gösterir.

Guillain Barre Sendromu tanısı albuminositolojik dissosiasyon (BOS'ta pleositoz olmaksızın BOS protein seviyesinde artma) ve akut nöropatiyi destekleyen nörofizyolojik bulgularla (sıklıkla demiyelinizan) doğrulanır. Bu bulgular hastalığın erken evresinde her zaman bulunmayabilir. Tanı uyumlu klinik, laboratuvar ve nörofizyolojik bulgularla diğer durumların dışlanması ile konur. Guillain Barre Sendromu çocukluk çağında akut flask paralizilerin en sık nedenidir (131).

2.10.3. Spinal Muskuler Atrofi (SMA):

Spinal musküler atrofi (SMA), sıklıkla otozomal resesif geçiş gösteren (X'e bağlı resesif, Otozomal dominant geçiş daha nadir) kalıtsal bir nöromusküler hastalık olup survival motor nöron (SMN) genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadır.

SMA, spinal kord ön boynuz hücrelerinin ve beyin sapı motor nükleuslarının tutulduğu, hızlı ilerleyen, patolojisi programlanmış hücre ölümü ile açıklanan bir hastalıktır (133). Bu hastalığın klinik seyri değişkendir. SMA'nın geleneksel sınıflandırması başlangıç yaşı, ölüm yaşı, hastanın sahip olduğu motor fonksiyonlara göre yapılır. Uluslararası SMA birliği klinik olarak SMA hastalarını dört gruba ayırmıştır. Bu gruplar sırasıyla SMA tip-1 (ağır form), SMA tip-2 (ara form), SMA tip-3 (hafif form) ve SMA tip-4'ü içermektedir. En ağır formu olan SMA tip 1 doğumda veya ilk altı ayda bulgu verirken, SMA tip 2'de klinik bulgular genellikle 6-18. aylarda başlar (134).

2.11. DEMYELİZAN HASTALIKLAR:

2.11.1. Akut Dissemine Ensefalomyelit (ADEM):

ADEM, beyin ve omuriliği tutan immün aracılı, inflamatuvar demyelizan bir hastalıktır. Enfeksiyon (kızamık, kabakulak, EBV, CMV, HSV, influenza, mikoplazma pnömoni, beta-hemolitik streptokok) veya aşıdan 1-3 hafta sonra ortaya çıkar. Çocuklarda yetişkinlerden daha sık görülür. 2 yaşından küçük çocuklarda az rastlanır. Erkeklerde daha fazla görülür; erkek/kız oranı 1.7 bildirilmiştir (112). Beyinde perivasküler T hücre, makrofaj infiltratları ve demiyelinasyon bulunur. Aksonal hasar olduğu da gösterilmiştir (113). Ateş, baş ağrısı, bulantı ve kusma gibi prodrom belirtilerden sonra bilinç değişikliği ve meningeal irritasyon bulguları ortaya çıkar. Ataksi, hemiparezi, optik nöropati (sıklıkla bilateral) ve diğer kranial sinir felçleri, konuşma bozukluğu, myelopati bulguları ile konvülziyon izlenebilir (114).

BOS'ta lenfomononükleer hücre artışı ($>50/mm^3$), protein artışı ($<100 mg/dl$), poliklonal immunoglobulin artışı görülebilir. Hastaların 1/3'ünde BOS bulguları normaldir. Oligoklonal band pozitifliği yaklaşık %30 kadardır ve daha sonra kaybolur (115).

Tanı için manyetik rezonans görüntüleme (MRG) gereklidir. T2 ve FLAIR kesitlerde supratentorial ve infratentoryal beyaz cevherde multifokal, hiperintens, asimetrik, $>1-2 cm$ ve sınırları belirgin olmayan yama tarzında lezyonlar görülür. Bazal ganglion ve talamuslar da sıklıkla bilateral tutulmuştur (116).

Akut dönemde 3-5 gün IV metilprednizolon verildikten sonra 4-6 haftada oral olarak azaltılarak sonlandırılır. Steroid tedavisine yanıt alınamadığında IVIG ve/veya plazma değişimi uygulanabilir (117, 118).

2.11.2. Multipl Skleroz (MS):

MS, genetik ve çevresel faktörlerin belirleyici olduğu otoimmün bir hastalıktır. Tüm MS hastalarının %2-10'u 18 yaşından, <%1 ise 10 yaşından önce tanı alır (119, 120). Kız hastalar çoğunluktadır. Kız/erkek oranı 2,2-3'dür; ancak 10 yaşından küçük hastalarda erkek hasta sayısı daha yüksektir (0,7). Puberteden sonra oran 2,5-4,7'ye yükselir (121, 122). Yetişkin MS hastalarından farklı olarak, çocuk MS hastalarının %5-10'unda ailelerinde MS öyküsü bulunur (122).

MS'de myelin komponentlerini tanıyan Th1 hücreleri inflamatuvar süreci başlatır, makrofaj gibi inflamatuvar hücrelerin toplanması sonrası sitokin ve diğer mediatörlerin salınımıyla demyelinasyon oluşur; akson harabiyeti gerçekleşir. Çocuklarda MS genellikle polisemptomatik olarak başlar. Başlangıç semptomları sensoriyal defisitler, optik nörit (genellikle unilateral), kranial ve beyin sapı semptomları ve yürüme bozuklukları, ataksidir (123). Ensefalopati ve konvulziyonlar yetişkinlere göre sık görülür. Çocuk hastaların %92'sinde oligoklonal bant pozitifdir; %40-90'ında intratekal IgG sentezi artmıştır. BOS hücre sayısı <30/mm³'dür (124).

MRG-T2 ağırlıklı ve FLAIR kesitlerde periventriküler beyaz cevher, subkortikal beyaz cevher ve korpus kallosumda hiperintens lezyonlar görülür. Juxtakortikal ve kortikal lezyonlar da bulunabilir. Talamus ve bazal ganglion tutulumları da bildirilmiştir. Lezyonlar açık halkasal kontrast tutar. Beyinsapı, omurilikteki lezyonlar dışında ayrıca tümör benzeri lezyonlar da görülebilir (125). Tedavide 5 gün süreyle pulse metil prednizolon kullanılır. Relapsların tedavisinde metilprednizolon 3-5 gün süre ile kullanılır. Sonra oral prednizon ampirik olarak azaltılarak 1-2 haftada sonlandırılır (126). Relapslarda IVIG veya plazma değişimi tedavisi de uygulanabilir. Uzun süreli tedavilerde immune modulator ilaçlar da kullanılmaktadır (126-130).

2.12. ÇOCUKLUK ÇAĞI BAŞ AĞRILARI:

Baş ağrısı, çocukluk yaş grubunun sık karşılaşılan yakınmalarından olup kafatası içinde veya dışında yer alan ağrıya duyarlı yapıların değişik nedenlerle etkilenmesi sonucu ortaya çıkmaktadır. Bu yakınma esas olarak merkezi sinir sisteminden kaynaklanabileceği gibi, başka rahatsızlıklarının bir belirtisi de olabilmektedir (135).

Çocuklarda baş ağrıları; migren, psikosomatik veya strese bağlı, enfeksiyonlara ikincil (menenjit, meningoensefalit, sinüzit gibi), kafa içi kitle lezyonları ve kafa veya boyun yaralanmaları sonucu gelişebilir. Gözün kırma kusurları, şaşılık ve dişlerin maloklüzyonu çocuklarda görülen baş ağrılarının daha az sıklıkta rastlanan diğer önemli nedenleridir (136-139). Çocukluk çağında baş ağrısının en sık nedeninin migren olduğu bilinmektedir (139-141). Migrenden sonra baş ağrısının en sık nedenleri azalan sıklık sırasına göre gerilim tipi baş ağrısı, sinüzit yer alır (140).

Tablo X. Çocukluk Çağı Baş ağrısı Nedenleri:

AKUT NEDENLER	EPİZODİK TEKRARLAYICI	KRONİK İLERLEYİCİ	KRONİK İLERLEYİCİ OLMAYAN
Migren	Gerilim tipi baş ağrısı	Artmış kafa içi basıncı	Kronik gerilim tipi baş ağrısı
Viral ÜSVE	Auralı/aurasız migren	Tümör	Kronik migren
Streptokokal farenjit	Açlık/yeme bozuklukları	Vasküler malformasyon	Yeni başlangıçlı devamlı baş ağrısı
Menenjit/ensefalit	Tekrarlayan toksik maruziyet	Enfeksiyon	Kronik sinüs hastalığı
İntrakranial kanama	Tekrarlayan sinüs hastalığı	Sinüs ven trombozu	Diş Hastalıkları
Tümör	Tekrarlayan sinüs hastalığı	İdiopatik intrakranial hipertansiyon	Uyku apnesi
Toksik maruziyet	Nöbetle ilişkili	Tiroid/paratiroid hastalıkları	İdiopatik intrakranial hipertansiyon
Travma	Mitokondrial hastalık	Chiari malformasyonu	Tiroid hastalığı
İnme	Trigeminal otonomik baş ağrısı	Vaskülit	Chiari malformasyonu
Malign hipertansiyon			Açlık/yeme bozuklukları
Vaskülit			Kronik posttravmatik baş ağrısı
			Kronik Trigeminal otonomik baş ağrısı

Türkiye Milli Pediatri Derneği Türkiye Çocuk nörolojisi Derneği Ortak Klavuzu, 2014

3. MATERYAL VE METHOD

Bu çalışmada, ADÜ Uygulama ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Nöroloji Polikliniğine başvuran hastaların profilini belirlemek, bu profilden yola çıkarak, 1. Basamak sağlık hizmetlerinde ve çocuk sağlığı hastalıkları uzmanlık pratiğinde, sıkça karşılaşılan ve önlenabilir hastalıkları, ayrıca vurgulanması gereken konuları belirleyerek, çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlık eğitimine katkıda bulunulması amaçlanmıştır. Bu amaçla ADÜ Uygulama ve Araştırma Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları, Çocuk Nöroloji Polikliniğine Kasım 2006- Eylül 2015 yılları arasında başvuran 5200 olgunun dosya kayıtları retrospektif olarak incelendi. Dosyalardan Çocuk Nöroloji Polikliniğine Başvuran Hastaların:

- Başvuru yaşı, cinsiyeti, başvuru nedeni
- Prenatal, perinatal ve postnatal öyküsü
- Psikomotor gelişim basamakları
- Anne baba arası akrabalık ilişkisi
- Ailede benzer hastalık öyküsü
- Aldıkları tanı
- Özel eğitim/ fizik tedavi ve rehabilitasyon alıp almadıkları öğrenildi.

Dosya verileri tam olan 4649 olgunun dosyaları değerlendirmeye alındı.

3.1. İstatistiksel Yöntemler

Retrospektif olarak değerlendirilen tanımlayıcı kesitsel olan bu çalışmada değişkenlerin analizinde SPSS22.0 (IBM Corporation, Armonk, New York, United States) programı kullanıldı. Verilerin analizinde; kategorik değişkenlerin birbiri ile karşılaştırılmasında Pearson Chi-Square testi Monte Carlo Simülasyon tekniği ile test edildi ve sütun oranları bir biri ile karşılaştırılıp Bonferroni düzeltmeli p değeri sonuçlarına göre ifade edildi. Kategorik anlamlı risk faktörlerinden en önemli risk faktörünün tespiti için odds ratio kullanıldı. Nicel değişkenler tablolarda ortalama $\pm$ std.

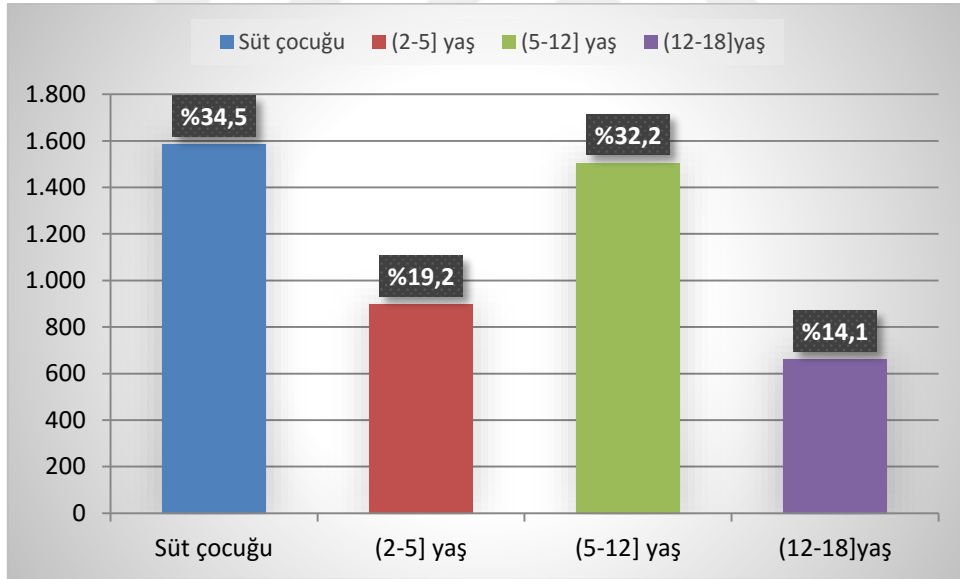
(standart sapma) ve medyan Range (Maximum-Minimum), Kategorik deęişkenler ise n (%) olarak gösterildi. Deęişkenler %95 güven düzeyinde incelenmiş olup p değeri 0,05 ten küçük anlamlı kabul edildi.

4. BULGULAR

Çalışmamızda Adnan Menderes Üniversitesi Uygulama ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji polikliniğine Kasım 2006- Eylül 2015 yılları arasında başvuran ve dosya verileri tam olan 4649 olgunun dosyaları retrospektif olarak değerlendirildi (Şekil 1) (TabloXI).

Dosyaları değerlendirilen 4649 olgunun %55'i, (2558) erkek, %45,0'i (2091) kız idi.

Başvuru sırasında olguların 1069'u 1 yaş altında, 3580'i 1 yaş üstünde idi. 1 yaş altı olanların yaş/ay ortalaması 6.88 ay (1-12ay), 1 yaş üstü başvuruların ortalama yaşı $7,72 \pm 4,52$ (1-18) yıl idi. Polikliniğe en sık %34,5 (1585) olgu ile süt çocukları, 2. Sırada %32,2 (1506) olgu ile >5-12 yaş yaş arası çocukların başvurduğu görüldü. Yenidoğan döneminde başvuran olguların sayısı %3,9(182) idi. (Şekil 1) (Tablo XI)



Şekil 1. Olguların yaş gruplarına göre dağılımı süt çocuğu+yenidoğan (1-24 ay), >2-5 yaş, >5-12 yaş, >12 -18 yaş

Tablo XI. Çalışmaya Alınan Olguların Ortalama Yaşları

	n	Ortalama±SS.	Ortanca (Min.-Max.)
Yaş (yıl) (başvuru anındaki)	3.580	7,72±4,52	7 (1-18)
1 yaş altı başvuran yaşı (ay)	1.069	6,88±4,35	7 (1-12)

SS.: Standart sapma - Min.: En düşük değer-- Max.:En yüksek değer

Olguların %17,5'nun anne ve babası arasında akrabalık vardı. Hastalık tanısı alan %26,9 çocukta ailede benzer hastalık saptandı. Doğumların %86,9'u term doğum iken %13,1'i preterm doğumdu. Olguların %67,2'sinin psikomotor gelişimi yaşına uygun iken, %32,8'inde psikomotor gelişim basamakları yaşına uygun değildi. Hastalık tanısı alanların %19'u herhangi bir nedenle özel eğitim desteği/ fizik tedavi ve rehabilitasyon alıyordu (Tablo XII).

Tablo XII. Çalışmaya Alınan Olguların Demografik Özellikleri

		n	%
Yaş aralığı (başvuru anındaki)	Süt çocuğu+yenidoğan	1.585	%34,50
	2-5 yaş	898	%19,20
	6-12 yaş	1.506	%32,20
	13-18yaş	660	%14,10
Cinsiyet	Erkek	2.558	%55,00
	Kız	2.091	%45,00
Akrabalık	Var	812	%17,50
Ailede benzer hastalık	Var	1.250	%26,90
Term/preterm doğum	Term	4.039	%86,90
	Preterm	610	%13,10
Psikomotor gelişim	Uygun	3.056	%67,20
	Uygun değil	1.593	%32,80
Rehabilitasyon/Özel eğitim	Alıyor	866	%18,60

Çocuk nöroloji polikliniğine olgular, en sık %47,7 ile nöbet, %8,1 ile gelişim geriliği, %7,4 baş ağrısı ile, %4,6 olgu konuşma bozukluğu yakınmasıyla başvurmuştu (Tablo XIII).

Tablo XIII. Çalışmaya Alınan Olguların Başvuru Yakınmaları

Başvuru Yakınması	n	%
Nöbet	2.218	%47,7
Gelişim geriliği	376	%8,1
Baş ağrısı	342	%7,4
Konuşma bozukluğu	215	%4,6
Erken doğum	191	%4,1
Güçsüzlük	148	%3,2
Yürüme bozukluğu	124	%2,7
Yürüyememe	113	%2,4
Baş çevresi büyük/küçük	103	%2,2
Baş dönmesi	101	%2,2
Ağlarken morarma	57	%1,2
Görme bozukluğu	49	%1,1
Dalma	43	%0,9
Davranış bozukluğu	43	%0,9
Uyku bozukluğu	39	%0,8
Uykuya eğilim	37	%0,8
Öğrenme güçlüğü	36	%0,8
Ağız köşesinde kayma	34	%0,7
Vucudunda leke	34	%0,7
Dikkat eksikliği	29	%0,6
Denge bozukluğu	25	%0,5
Hareket bozukluğu	25	%0,5
Gözlerde kayma	24	%0,5
Kolda güçsüzlük	18	%0,4
Göz kapağında düşüklük	16	%0,3
Zor doğum	14	%0,3
İletişim kuramama	13	%0,3
İrkilme	12	%0,3
Tik	12	%0,3
Obje takibi yok	11	%0,2
Huzursuzluk	9	%0,2
İdrar kaçırma	6	%0,1
Diğer	132	%2,8

Polikliniğe başvuran olguların aldıkları tanılar sıklık sırasına göre 1. sırada %27 olgu ile epilepsi, 2. sırada %9,7 ile serebral palsy, 3. sırada %7,3 ile febril konvülziyon, 4. sırada %6,6 ile baş ağrısı ve 5. sırada %6,4 ile nonepileptik paroksizmal fenomen idi. Nörometabolik/nörodejeneratif hastalık tanısı alanların sayısı %4,9 olarak bulundu (Tablo XIV).

Tablo XIV. Olguların Aldıkları Tanılar

Tanı	n	%
Epilepsi	1257	%27,0
SerebralPalsy	452	%9,7
FebrilKonvülziyon	341	%7,3
Baş Ağrısı	307	%6,6
NonepileptikParoksizmal Fenomen	297	%6,4
Nörometabolik/Nörodejeneratif Hastalık	227	%4,9
Mental Motor Retardasyon	205	%4,4
AfebrilKonvülziyon	199	%4,3
Santral Sinir Sistemi Gelişim Anomalisi	184	%4,0
Prematürite	178	%3,8
Yeni Doğan Konvülziyonu	137	%2,9
Motor Ünite Hastalıkları	128	%2,8
Dil Gelişim Geriliği	123	%2,6
Genetik Sendrom	109	%2,3
HipoksikİskemikEnsefalopati	76	%1,6
Dikkat Eksikliği Ve Hiperaktivite	66	%1,4
Nörokutanaöz Hastalık	61	%1,3
Hareket Bozukluğu	56	%1,2
Otizm	50	%1,1
Fasial Paralizi	44	%0,9
Ensefalit	36	%0,8
Stroke	35	%0,8
B12 Vit Eksikliği	19	%0,4
Demiyelizan Hastalık	18	%0,4
İdiyopatikİntrakraniyelHiper Tansiyon	13	%0,3
Santral Sinir Sitemi Tümörü	12	%0,3
İdiyopatik Makrosefali	11	%0,2
PostenfeksiyözSerebellit	8	%0,2
Total	4649	%100,0

Tablo XV. Doğum Sırasında ve Yenidoğan Döneminde Gelişen Komplikasyonlar

Doğumda özellik	N	%
Var	1.146	%24,7
Yok	3.503	%75,3
Hipoksi	423	%36,9
Zor Doğum	250	%21,8
MekonyumAspirasyon Sendromu	161	%14,0
Solunum Sıkıntısı	152	%13,3
Diğer	69	%6,0
Sarılık	68	%5,9
Konvulziyon	9	%0,8
Hipoglisemi	7	%0,6
İntrauterin Gelişim Geriliği	7	%0,6

Tablo XVI. Epilepsi ve Epileptik Sendromların Sınıflandırılması

Lokalizasyona bağlı (fokal, lokal, parsiyel) epilepsiler ve sendromlar	n 641	% 50,9
İdyopatik (yaşa bağlı başlangıç)	38	3
Santrot temporal dikenli selim çocukluk çağı epilepsisi(rolandik)	38	
Oksipital paroksizmal çocukluk çağı epilepsisi	-	
Primer okuma epilepsisi	-	
Semptomatik	398	31,6
Frontal lob epilepsisi	4	0,3
Temporal lob epilepsisi	82	6,5
Parietal lob epilepsisi	3	0,2
Oksipital lob epilepsisi	22	1,7
Çocukluk çağı kronik progresif epilepsia parsiyalis kontinuası	-	
Lokale edilemeyen	287	22,8
Kriptojenik	205	16,3
Jeneralize epilepsiler ve sendromlar	569	45,2
İdyopatik (yaşa bağlı başlangıç-yaş sırasına göre sıralanmıştır)	491	39
Selim ailesel yenidoğan konvülsiyonları	-	
Selim yenidoğan konvülsiyonları	-	
Süt çocukluğunun selim miyoklonik epilepsisi	15	1,1
Çocukluk çağı epilepsisi (piknoepsisi)	38	3
Juvenil Absans epilepsisi	12	1
Juvenil miyoklonik epilepsisi (impulsif petit mal)	8	0,9
Diğer jeneralize idyopatik epilepsiler	418	33,2
Belirli aktivasyon yöntemleriyle uyandırılan epilepsiler	-	
Kriptojenik veya semptomatik (yaş sırasına göre)		
West sendromu (infantil spazmlar, Blitz-Nick-Salaam Kraempfe)	20	1,5
Lennox-Gastaut sendromu	2	0,1
Semptomatik		
(Suppression –burst)’lu erken infantil epileptik ensefalopati	2	0,1
Diğer semptomatik jeneralize epilepsiler	50	3,9
Spesifik sendromlar	-	
Fokal veya Jeneralize olduğu belirlenmeyen epilepsiler	4	0,3
Jeneralize ve fokal nöbetli epilepsiler		
Süt çocuğunun ağır miyoklonik epilepsisi	3	0,2
Yavaş dalga uykusu sırasında devamlı diken-dalgali epilepsi	-	
Edinsel epileptik afazi (Landau-Kleffner sendromu)	1	0,1
Diğer belirlenmeyen epilepsiler	-	
Jeneralize veya fokal özelliği ayırt edilemeyenler (uykuda gelen Grand mal nöbet olguları)	-	
Özel (özgül) sendromlar	-	
Sınıflandırılmayan	47	3,7

Olgular ILAE 1989 epilepsi ve epileptik sendromlar sınıflamasına göre sınıflandırıldı. Bu sınıflamaya göre olguların %50,9’unun lokalize (fokal, lokal, parsiyel) epilepsi ve sendromlar oluşturuyordu. Jeneralize epilepsi ve sendromlar

%45,2'sini oluřturuyordu. Geriye kalan az bir grubu ise sınıflandırılmayan epilepsiler oluřturuyordu (Tablo XVI).

Epilepsili olgular etyolojiye göre deęerlendirildięinde toplam 1257 olgunun %31,6'sı semptomatik epilepsi tanısı ile izleniyordu. Semptomatik epilepsili hastaların etyolojisinde %23,8'inde hipoksik iskemik ensefalopati, %20,3 ile mental motor retardasyon, %13 ile santral sinir sistemi gelişim anomalisi, %8,5 hasta ile nörometabolik hastalık ve %4,2 hasta ile tuberoskleroz birliktelięi vardı.

Epilepsi tanılı 1257 olgunun %42'si idyopatik,%16,3'ü kriptojenik epilepsi tanılı idi.

Poliklinięe bařvuran olguların %9,7'si (452) serebral palsi tanısı ile izlenmekteydi. Serebral palsi tanısı alan olguların %45,1'inde doęumda hipoksi ve zor doęum öyküsü mevcuttu, %22,4 olguda doęumda mekonyum aspirasyonu/mekonyumlu doęum öyküsü mevcuttu.%3,5 olguda yenidoęan döneminde sarılık geęirme hikayesi mevcuttu. Serebral palsi tanısı alan olguların doęumda zor doęum ve hipoksiye maruz kalma (düşük apgar skorları, resusitasyon uygulanma, kordon dolanması, kanama, mekonyum aspirasyonu/ mekonyumlu doęum) öyküsü olanların oranı %74 idi. %22 (134) olgu prematürite ile iliřkili komplikasyonlar sonucu serebralpalsi tanısıyla izleniyordu. Serebral palsi tanılı olguların % 4'ünde öyküde bir patoloji saptanmadı.

Serebral palsili olguların %21'ine epilepsi eřlik ediyordu. Olguların %5,1'inde (23) serebral palsi veya nörometabolik hastalık ayırıcı tanısı yapılamadı.

Bař ağrısı ile bařvuran 307 olgunun %23,4'ü (72) izlemde migren tanısı, %20,5 (63) olgu gerilim tipi bař ağrısı tanısı aldı. %17,9 (55) olguda bař ağrısının nedeni enfeksiyöz nedenler (sinüzit gibi) idi. %15,6 (48) olguda kronik günlük bař ağrısı mevcuttu. %4,8 (15) hastada kırma kusuruna baęlı bař ağrısı, %17,5 (54) olguda psikojenik bař ağrısı mevcuttu.

Santral sinir sistemi tümörü saptanan 12 olgunun %25'inde öyküde bař ağrısı řikayeti mevcuttu. İdiyopatik intrakranial hipertansiyon tanısı alan 13 olgunun %30,7 sinde ve ensefalit tanısı alan 36 olgunun %5,5'inde öyküde bař ağrısı mevcuttu.

Yaşlarına göre psikomotor gelişim basamakları uygun olmayan 1593 olgu içinde ilk sırada %28,37 (452) olgu ile serebral palsi tanılı olgular ikinci sırada %13,43 (214) ile epilepsili olgular yer alıyordu. Üçüncü sırada %12,87 (205) ile etyolojisi belirlenemeyen mental motor retardasyonlu olgular yer almaktaydı (Tablo XVII).

Tablo XVII. Psikomotor Gelişim Basamakları Uygun Olmayanların En Sık Hastalık Tanıları

Tanı	Psikomotor gelişim (Uygun değil) (en sık görülen tanılar)	
	n	%
Serebral palsy	452	%28,37
Epilepsi (epilepsi+mmr birlikteliği olan grup)	214	%13,43
mental motor retardasyon	205	%12,87
Nörometabolik/nörodejeneratif hastalık	178	%11,17
Santral sinir sistemi gelişim anomalisi	131	%8,22
genetik sendrom	109	%6,84
Dil gelişim geriliği	43	%2,70
Hipoksik iskemik ensefalopati	40	%2,51
Otizm	39	%2,45
Motor Ünite hastalıkları	32	%2,01
prematürite	31	%1,95
Yeni doğan konvulziyonu	27	%1,69

Polikliniğe başvuran ve nonepileptik paroksizmal fenomen tanısı alan 297 olgu incelendiğinde; 1. sırada %33,4 olgu ile katılma, 2. sırada %22,9 olgu ile benign paroksizmal vertigo, 3. Sırada %21,9 olgu ile vazovagal senkop bulunmaktaydı (Tablo XVIII).

Tablo XVIII. Nonepileptik Paroksizmal Fenomen Tanılı Olguların Dağılımı

Nonepileptik Paroksizmal Fenomen (n=297)	n	%
Katılma nöbeti	99	%33,4
Benign paroksizmal vertigo	68	%22,9
Senkop	65	%21,9
Gece terörü	28	%9,4
Konversiyon	16	%5,4
Haz fenomeni	14	%4,7
Benign uyku myoklonisi	4	%1,3
Jitteriness	3	%1,0

Genetik Sendrom tanısı alan yada dismorfik fenotipik özellikleri, muayene ve tetkikler sonucunda genetik sendrom olduğu düşünülen 109 olgudan kesin tanı alan %29,4 (32) ile en sık Down Sendromu tanılı olgular mevcuttu. Diğer tanı konulan sendromların dağılımı (Tablo XIX)'da verilmiştir.

Tablo XIX. Genetik Sendrom Tanısı Alan/Olduğu Düşünülen Olguların Dağılımı

Genetik Sendrom (n=109)	n	%
Tanı konulamamış	63	%57,8
DownSendromu	32	%29,4
Fragyl X Sendromu	3	%2,8
William's Sendromu	3	%2,8
Turner Sendromu	3	%2,8
Angelman Sendromu	2	%1,8
Lowe Sendromu	1	%0,9
Noonan Sendromu	1	%0,9
18 P delesyonu	1	%0,9

Polikliniğe başvuran ve nörokutanöz hastalık tanısı konulan 61 olgunun hastalık tanıları incelendiğinde; %63,9 olgu ile nörofibromatozis tip 1, %27,9 olgu ile tuberoskleroz bulunmaktaydı (Tablo XX).

Tablo XX. Nörokutanöz Hastalık Tanısı Alanların Dağılımı

Nörokutanöz Hastalık (n=61)	n	%
Nörofibromatozis tip 1	39	%63,9
Tuberoskleroz	17	%27,9
Diğer (nörokutan sendromlar)	3	%4,9
Sturge Weber	2	%3,3

Polikliniğe başvuran ve hareket bozukluğu tanısı alan 56 olgunun tanı dağılımları incelendiğinde %39,9 (22) ile ilk sırada tik bozuklukluğu yer almaktaydı. Diğer hareket bozukluğu tanısı alan hastaların dağılımları tabloda verilmiştir (Tablo XXI).

Tablo XXI. Hareket Bozukluğu Tanısı Alan Olguların Dağılımı

Hareket bozukluğu (n=56)	n	%
Esansiyel tremor	10	%17,86
Sydenham koresi	10	%17,86
Tik bozukluğu	22	%39,29
Diğer	14	%25,00

Demyelizan hastalık tanısı alan 18 olgunun tanıları incelendiğinde; 1. sırada %44,4 olgu ile akut dissemine ensefalomyelit, 2. sırada %39,9 olgu ile multipl skleroz, 3. sırada %17 olgu ile transvers myelit bulunmaktaydı (Tablo XXII).

Tablo XXII. Demyelizan Hastalık Tanısı Alan Olguların Dağılımı

Demyelizan Hastalık (n=18)	n	%
Akut dissemine ensefalomyelit	8	%44,4
Multipl skleroz	7	%38,9
Transversmyelit	3	%16,7

Tablo XXIII. Motor Ünite Hastalıklarının Dağılımı

Motor Ünite hastalıkları (n=139)	n	%
Spinal müsküleratrofi (n=4)	4	%100
Polinöropati (n=67)	n	%
Brachialpleksus felci	39	%58,21
Guilainbarre sendromu	17	%25,37
Hereditöpolinöropati	11	%16,42
Myastenia gravis (n=11)	n	%
M. Gravis	10	%90,9
Konjenital M. Gravis Sendromları	1	%9,1
Kas hastalıkları (46)	n	%
Muskulerdistrofi	39	%85
Myozit	7	%15

Poliklinik izlemi sırasında exitus olan olgular çalışma dışı tutulmuştur (Tablo XXIV).

Tablo XXIV. Poliklinik İzleminde Exitus Olan Olguların Tanıları

Çalışma dışı tutulan exitus olan olguların tanıları (n=10)	n	%
Nörometabolik Hastalık	3	%30,0
Genetik Sendrom	2	%20,0
Epilepsi + Hidrosefali	1	%10,0
Serabralpalsi + West Sendromu	1	%10,0
Frederich Ataksisi	1	%10,0
Subakut Sklerozan Panensefalit	1	%10,0
Osteopetrozis+ Hidrosefali	1	%10,0

Çalışmaya alınan olgular içinde %57'si erkek, %43'ü kız toplam 866 olgu; herhangi bir sebepten dolayı rehabilitasyon/özel eğitim almaktaydı. Bu olguların 741'i (ort.7,05 yıl) 1 yaş üstü iken, 125'i 1 yaş altında (ort.8 ay) bulunmaktaydı. %37 (320) olgu ile en çok 6-12 yaş arası hasta rehabilitasyon almaktaydı (Tablo XXV).

Tablo XXV. Rehabilitasyon/Özel Eğitim Alan Olguların Demografik Özellikleri

		Rehabilitasyon	
		Ahyor	
		n	Sütun %
Yaş aralığı (başvuru anındaki)	Süt çocuğu	246	%28,40
	3-5 yaş	204	%23,60
	6-12 yaş	320	%37,00
	13-18yaş	96	%11,10
Cinsiyet	Erkek	494	%57,00
	Kız	372	%43,00

Rehabilitasyon/özel eğitim alan 866 olgunun tanıların dağılımı incelendiğinde ilk sırayı %36,83 olgu ile serebral palsi ikinci sırada %13,51 olgu ile epilepsi (epilepsi+mmr, epilepsi+otizm, epilepsi+dehb bu gruba dahil edilmiştir), üçüncü sırada %10,74 olgu ile mental motor retardasyon görülmektedir.

Serebral palsi tanısı ile takip edilen olguların %70'i, epilepsi tanısıyla izlenen olguların %9,3'ü, mental motor retardasyon tanısı ile izlenen olguların %43,1'i rehabilitasyon/özel eğitim almaktaydı (Tablo XXVI).

Tablo XXVI. Rehabilitasyon/özel eğitim alan olguların en sık hastalık tanıları dağılımı

Tanı	Rehabilitasyon (Ahyor)	
	n	%
Serebral palsy	319	%36,83
Epilepsi	117	%13,51
Mental motor retardasyon	93	%10,74
Nörometabolik/nörodejeneratif hastalık	67	%7,74
Santral sinir sistemi gelişim anomalisi	62	%7,16
Genetik sendrom	47	%5,43
Dil gelişim geriliği	31	%3,58
Otizm	25	%2,89
Motor Ünite hastalıkları	21	%2,42
Hipoksik iskemik ensefalopati	18	%2,08
Yeni doğan konvulziyonu	11	%1,27
Dikkat eksikliği ve hareket bozukluğu	10	%1,15
Stroke	8	%0,92
Ensefalit	5	%0,58
Nörokutaneöz hastalık	5	%0,58
Fasial paralizi	4	%0,46
Demiyelizan hastalık	3	%0,35
Hareket bozukluğu	3	%0,35
Santral sinir sistemi tümörü	2	%0,23
Total	866	%100,0

4.1. Hastaların Aldıkları Tanıların Cinsiyete Göre Değerlendirilmesi:

Polikliniğe başvuran olguların aldıkları tanıların cinsiyete göre dağılım oranları incelendiğinde istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptandı ($X^2 = 87.355$, $p<0,001$) (Tablo XXVII). Polikliniğe başvuran %7,3 olguda febril konvülziyon tespit edildi. Febril konvülziyon tespit edilen olguların %60,1'i erkek iken, %39,9'u kızdı. Erkeklerde febril konvülziyonun fazla görülmesi istatistiksel olarak anlamlı bulundu (Tablo XXVII) ($p<0,05$).

Polikliniğe başvuran %6,6 olguda baş ağrısı tespit edildi. Baş ağrısı tespit edilen olguların %45,3'ü erkek iken, %54,7'si kızdı. Kızlarda baş ağrısının fazla görülmesi istatistiksel olarak anlamlı bulundu (Tablo XXVII) ($p<0,05$).

Polikliniğe başvuran %6,4 (297) olguda nonepileptik paroksizmal fenomen tespit edildi. Nonepileptik paroksizmal fenomen tespit edilen olguların %43'ü erkek iken, %57'si kızdı. Kızlarda nonepileptik paroksizmal fenomenin fazla görülmesi istatistiksel olarak anlamlı bulundu (Tablo XXVII) ($p<0,05$).

Polikliniğe başvuran %2,6 (123) olguda dil gelişim geriliği tespit edildi. Dil gelişim geriliği tespit edilen olguların %76,4'ü erkek iken, %23,6'sı kızdı. Erkeklerde dil gelişim geriliğinin fazla görülmesi istatistiksel olarak anlamlı bulundu (Tablo XXVII) ($p<0,05$).

Polikliniğe başvuran %1,1 (50) olguda otizm tespit edildi. Otizm tespit edilen olguların %76'sı erkek iken, %24'ü kızdı. Erkeklerde otizmin fazla görülmesi istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p<0,05$) (Tablo XXVII).

Tablo XXVII. Olguların Tanılarının Cinsiyete Göre Dağılımları

Tanı	Cinsiyet		Total n(%)	İkili karşılaştırmala
	Erkek n (%)	Kız n (%)		
Epilepsi	686 (26,8)	571 (27,3)	1257 (27,0)	Ad.
SerebralPalsy	256 (10,0)	196 (9,4)	452 (9,7)	Ad.
FebrilKonvulziyon	205 (8,0)	136 (6,5)	341 (7,3)	<0,05
Baş Ağrısı	139 (5,4)	168 (8,0)	307 (6,6)	<0,05
NonepileptikParoksizmal Fenomen	128 (5,0)	169 (8,1)	297 (6,4)	<0,05
Nörometabolik/Nörodejeneratif Hastalık	119 (4,7)	108 (5,2)	227 (4,9)	Ad.
Mental Motor Retardasyon	124 (4,8)	81 (3,9)	205 (4,4)	Ad.
AfebrilKonvulziyon	111 (4,3)	88 (4,2)	199 (4,3)	Ad.
Santral Sinir Sistemi Gelişim Anomalisi	90 (3,5)	94 (4,5)	184 (4,0)	Ad.
Prematürite	106 (4,1)	72 (3,4)	178 (3,8)	Ad.
Yeni Doğan Konvulziyonu	75 (2,9)	62 (3,0)	137 (2,9)	Ad.
Motor Ünite Hastalıkları	70 (2,7)	58 (2,8)	128 (2,8)	Ad.
Dil Gelişim Geriliği	94 (3,7)	29 (1,4)	123 (2,6)	<0,05
Genetik Sendrom	58 (2,3)	51 (2,4)	109 (2,3)	Ad.
HipoksikİskemikEnsefalopati	43 (1,7)	33 (1,6)	76 (1,6)	Ad.
Dikkat Eksikliği ve Hareket Bozukluğu	43 (1,7)	23 (1,1)	66 (1,4)	Ad.
Nörokutaneöz Hastalık	29 (1,1)	32 (1,5)		Ad.
Hareket Bozukluğu	32 (1,3)	24 (1,1)		Ad.
Otizm	38 (1,5)	12 (0,6)		<0,05
Fasial Paralizi	25 (1,0)	19 (0,9)		Ad.
Ensefalit	22 (0,9)	14 (0,7)		Ad.
Stroke	25 (1,0)	10 (0,5)		Ad.
B12 Vit Eksikliği	11 (0,4)	8 (0,4)		Ad.
Demiyelizan Hastalık	7 (0,3)	11 (0,5)		Ad.
İdiyopatikİntrakraniyelHiper Tansiyon	4 (0,2)	9 (0,4)		Ad.
Santral Sinir Sitemi Tümörü	6 (0,2)	6 (0,3)		Ad.
İdiyopatikMakrosefali	6 (0,2)	5 (0,2)		Ad.
PostenfeksiyözSerebellit	6 (0,2)	2 (0,1)		Ad.
p değeri	<0,001			

Polikliniğe başvuran olguların doğum şekli (term/preterm doğum) aldıkları tanı oranları arasında istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptandı ($X^2 = 1455,35$, $p<0,001$) Bazı hastalıklar pretermelerde daha fazla görülmesi klinik olarak anlamlıydı (Tablo XXIX).

Term doğum öyküsü olanlarda serebral palsi tanısı %7,9 iken, preterm doğum öyküsü olanlarda serebral palsi tanısı %22,0 idi. Preterm bebeklerde serebral palsi görülme olasılığının term bebeklerden yüksek olması istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p<0,05$) (Tablo XXIX). Term doğum öyküsü olanların %2,7'sinde yeni doğan konvülziyonu görülürken, preterm doğum öyküsü olanların %4,6'sında yeni doğan konvülziyonu görüldü. Preterm bebeklerde yenidoğan konvülziyonu görülme oranının term bebeklerden yüksek olması istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p<0,05$) (Tablo XXIX).

Tablo XXVIII. Olguların Tanıları İle Preterm/Term Doğum Arasındaki İlişki

Tanı	Term/preterm öykü		Total	İkili karşılaştırmalar
	Term	Preterm		
	n(%)	n(%)	n(%)	
Epilepsi	1172 (29,0)	85 (13,9)	1257 (27,0)	<0,05
Serebral Palsy	318 (7,9)	134 (22,0)	452 (9,7)	<0,05
Febril Konvülziyon	322 (8,0)	19 (3,1)	341 (7,3)	<0,05
Baş Ağrısı	292 (7,2)	15 (2,5)	307 (6,6)	<0,05
Nonpileptik Paroksizmal Fenomen	286 (7,1)	11 (1,8)	297 (6,4)	<0,05
Nörometabolik/Nörodejeneratif Hastalık	211 (5,2)	16 (2,6)	227 (4,9)	<0,05
Mental Motor Retardasyon	180 (4,5)	25 (4,1)	205 (4,4)	Ad.
Afebril Konvülziyon	184 (4,6)	15 (2,5)	199 (4,3)	<0,05
Santral Sinir Sistemi Gelişim Anomalisi	164 (4,1)	20 (3,3)	184 (4,0)	Ad.
Prematürite	0 (0,0)	178 (29,2)	178 (3,8)	-
Yeni Doğan Konvülziyonu	109 (2,7)	28 (4,6)	137 (2,9)	<0,05
Motor Ünite Hastalıkları	122 (3,0)	6 (1,0)	128 (2,8)	<0,05
Dil Gelişim Geriliği	114 (2,8)	9 (1,5)	123 (2,6)	Ad.
Genetik Sendrom	93 (2,3)	16 (2,6)	109 (2,3)	Ad.
Hipoksik İskemik Ensefalopati	63 (1,6)	13 (2,1)	76 (1,6)	Ad.
Dikkat Eksikliği Ve Hareket Bozukluğu	59 (1,5)	7 (1,1)	66 (1,4)	Ad.
Nörokutaneöz Hastalık	57 (1,4)	4 (0,7)	61 (1,3)	Ad.
Hareket Bozukluğu	54 (1,3)	2 (0,3)	56 (1,2)	<0,05
Otizm	49 (1,2)	1 (0,2)	50 (1,1)	<0,05
Fasial Paralizi	44 (1,1)	0 (0,0)	44 (0,9)	-
Ensefalit	36 (0,9)	0 (0,0)	36 (0,8)	-
Stroke	32 (0,8)	3 (0,5)	35 (0,8)	Ad.
B12 Vit Eksikliği	18 (0,4)	1 (0,2)	19 (0,4)	Ad.
Demiyelizan Hastalık	18 (0,4)	0 (0,0)	18 (0,4)	-
İdiyopatik İntrakraniyel Hiper Tansiyon	12 (0,3)	1 (0,2)	13 (0,3)	Ad.
Santral Sinir Sistemi Tümörü	12 (0,3)	0 (0,0)	12 (0,3)	-
İdiyopatik Makrocefali	10 (0,2)	1 (0,2)	11 (0,2)	Ad.
Postenfeksiyöz Serebellit	8 (0,2)	0 (0,0)	8 (0,2)	-
p değeri	<0,001		X ² = 1455,35	

Pearson Chi-Square Test (Monte Carlo) - Ad.: Anlamlı değil

Tablo XXIX. Olguların Hastalıkları ile Doğum Komplikasyonları Arası İlişki

Tanı	Yok	Diğer	Hipoglisemi	Hipoksi	İntrauterin Gelişim Geriliği	Konvulziyon	Mekonyum Aspirasyon Sendromu	Solunum Sıkıntısı	Zor Doğum
	(A)	(B)	(C)	(D)	(E)	(F)	(G)	(I)	(J)
	n(%)	n(%)	n(%)	n(%)	n(%)	n(%)	n(%)	n(%)	n(%)
epilepsi	1061 (30,3) ^{B D I J}	8 (11,6)	3 (42,9)	86 (20,3)	1 (14,3)	3 (33,3)	34 (21,1)	7 (4,6) ^{C D F G H J}	41 (16,4)
Serebralpalsy	194 (5,5) ^{D G H I J}	5 (7,2)	0 (0,0)	123 (29,1) ^{B J}	0 (0,0)	2 (22,2)	36 (22,4)	36 (23,7)	40 (16,0)
febrilkonvulziyon	296 (8,4) ^I	2 (2,9)	1 (14,3)	21 (5,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	6 (3,7)	2 (1,3)	9 (3,6)
baş ağrısı	286 (8,2) ^{D G}	0 (0,0)	0 (0,0)	8 (1,9)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (1,2)	0 (0,0)	10 (4,0)
Nonepileptikparoksismalfenomen	256 (7,3)	3 (4,3)	0 (0,0)	17 (4,0)	0 (0,0)	1 (11,1)	6 (3,7)	3 (2,0)	7 (2,8)
Nörometabolik/nörodejeneratif hastalık	164 (4,7)	2 (2,9)	0 (0,0)	20 (4,7)	1 (14,3)	0 (0,0)	13 (8,1)	8 (5,3)	17 (6,8)
mental motor retardasyon	151 (4,3)	0 (0,0)	0 (0,0)	20 (4,7)	1 (14,3)	0 (0,0)	9 (5,6)	6 (3,9)	15 (6,0)
afebrilkonvulziyon	172 (4,9)	1 (1,4)	1 (14,3) ^I	12 (2,8)	0 (0,0)	0 (0,0)	5 (3,1)	1 (0,7)	4 (1,6)
Santral sinir sistemi gelişim anomalisi	115 (3,3)	33 (47,8) ^{A D G H I J}	0 (0,0)	9 (2,1)	1 (14,3)	0 (0,0)	6 (3,7)	5 (3,3)	12 (4,8)
prematürite	72 (2,1) ^{B H I}	8 (11,6) ^{G J}	0 (0,0)	17 (4,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (1,2)	67 (44,1) ^{B D G H J}	6 (2,4)
Yeni doğan konvulziyonu	66 (1,9) ^{D G J}	2 (2,9)	1 (14,3)	30 (6,9)	0 (0,0)	0 (0,0)	12 (6,8)	8 (5,3)	18 (6,8)
Motor Ünite hastalıkları	90 (2,6)	0 (0,0)	0 (0,0)	6 (1,4)	1 (14,3)	0 (0,0)	2 (1,2)	1 (0,7) ^{E J}	26 (10,4) ^{A D G}
dil gelişim geriliği	106 (3,0)	1 (1,4)	1 (14,3) ^{D I}	4 (0,9)	0 (0,0)	0 (0,0)	3 (1,9)	1 (0,7)	5 (2,0)
genetik sendrom	80 (2,3)	0 (0,0)	0 (0,0)	10 (2,4)	2 (28,6) ^{A D G I J}	0 (0,0)	4 (2,5)	3 (2,0)	7 (2,8)
Hipoksikiskemikensefalopati	18 (0,5) ^{D G J}	1 (1,4)	0 (0,0)	24 (5,7)	0 (0,0)	0 (0,0)	19 (11,8)	0 (0,0)	13 (5,2)
Dikkat eksikliği ve hareket bozukluğu	53 (1,5)	0 (0,0)	0 (0,0)	5 (1,2)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	3 (2,0)	4 (1,6)
nörokutaneöz hastalık	56 (1,6)	1 (1,4)	0 (0,0)	2 (0,5)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,6)	0 (0,0)	1 (0,4)
hareket bozukluğu	51 (1,5)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (0,5)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,4)
otizm	42 (1,2)	2 (2,9)	0 (0,0)	2 (0,5)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	4 (1,6)
fasial paralizi	39 (1,1)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (0,5)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	3 (1,2)
ensefalit	35 (1,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,4)
stroke	26 (0,7)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,2)	0 (0,0)	0 (0,0)	2 (1,2)	1 (0,7)	5 (2,0)
b12 vit eksikliği	18 (0,5)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,2)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
demiyelezan hastalık	15 (0,4)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,2)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,4)
İdiyopatikintrakraniyelhiper tansiyon	13 (0,4)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
Santral sinir sistemi tümörü	11 (0,3)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,2)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
İdiyopatik makrosefali	9 (0,3)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	1 (0,4)
Postenfeksiyöz serebellit	8 (0,2)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)	0 (0,0)
p değeri	<0,001				X² = 2031,571				

Pearson Chi-Square Test(Monte Carlo) - Ad.:Anlamlı değil

Doğumsal özellikte her bir özellik için verilen harfler özelliklerin tanımlara göre bir biri ile karşılaştırmasında anlamlılıkları ifade etmektedir.

Tablo XXX. Akraba Evliliği ile Psikomotor Gelişim Arası İlişki

Psikomotor gelişim	Akrabalık						X ²	p değeri
	Var			Yok				
	n	Satır %	Sütun %	n	Satır %	Sütun %		
Uygun	416	%13,4	%51,2	2.684	%86,6	%70,0	105,696	<0,001
Uygun değil	396	%25,6	%48,8	1.153	%74,4	%30,0		2,2 (1,9-2,6) *
<i>PearsonChi-Square test(Exact) - *OdssRatio(%95 Güven aralığı)</i>								

Psikomotor gelişim basamakları geri olan olgularda anne-baba arasında akrabalık olanların oranı akrabalık olmayanların oranından 2,2 kat yüksek bulundu. (%95 güven aralığı 1,9-2,6) (Tablo XXX).

Hastalıklar ve ailede benzer hastalık ile ilişkisi incelendiğinde istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptandı ($X^2 = 87.955$, $p < 0,001$) (Tablo XXXII). Febril konvülsiyon tanısı alanlarda ailede benzer hastalığın görülme oranı %45,7 idi. Poliklinikte sık karşılaşılan tanılardan genetik sendrom, mental motor retardasyon, nörometabolik/nörodejeneratif hastalık tanısı ile izlenen olgularda ailede benzer hastalık görülme oranından yüksek olması istatistiksel olarak anlamlıydı ($p < 0,05$) (Tablo XXXI). Epilepsi tanısı olan olguların, %31,3'ünde ailede öyküsü var iken %68,7'sinde aile öyküsü yoktu.

Tablo XXXI. Ailede Benzer Hastalık ile En Sık Görülen Hastalıklar ile İlişkisi

		Ailede benzer hastalık	
		Var	Yok
		n(%)	n(%)
Epilepsi	A	393 (31,3) ^{CDEF}	863 (68,7)
Febril konvülsiyon	B	156 (45,7) ^{CDEF}	185 (54,3)
Genetik sendrom	C	26 (23,9)	83 (76,1)
Mental motor retardasyon	D	51 (24,9)	154 (75,1)
Nörometabolik/nörodejeneratif hastalık	E	54 (23,8)	173 (76,2)
Serebral palsy	F	76 (16,8) ^{CDE}	376 (83,2)
p değeri		<0,001	$X^2 = 87,955$

Pearson Chi-Square test

Her bir tanı için verilen harfler ailede benzer hastalık olma durumlarına göre birbiri ile karşılaştırılmasındaki anlamlılıkları ifade etmektedir.

Ailede akrabalığın en sık görülen hastalıklar ile ilişkisi incelendiğinde istatistiksel olarak anlamlı bir fark saptandı ($X^2 = 128,814$, $p < 0,001$) (Tablo XXXIII).

Poliklinikte nörometabolik/nörodejeneratif hastalık tanısı ile izlenen olgularda anne babası arasında akrabalık yüzdesi %44,5 ile 1.sırada yer alırken bunu

%33 ile 2.sırada genetik sendrom,%28,8 ile 3.sırada mental motor retardasyon alan olgular izlemektedir.

Tablo XXXII. Ailede Akrabalığın En Sık Görülen Hastalıklar İle İlişkisi

Tanı		Akrabalık	
		Var	Yok
		n(%)	n(%)
Epilepsi	A	203 (16,1)	1054 (83,9)
Febril konvulziyon	B	43 (12,6)	298 (87,4)
Genetik sendrom	C	36 (33,0)	73 (67,0)
Mental motor retardasyon	D	59 (28,8)	146 (71,2)
Nörometabolik/nörodejeneratif hastalık	E	101 (44,5)	126 (55,5)
p değeri		<0,001	X² = 128,814

Pearson Chi-Square test -Tanı da her bir özellik için verilen harfler Akralığa göre bir biri ile karşılaştırmasında anlamlılıkları ifade etmektedir.

TARTIŞMA

Çocukları erişkinlerden ayıran en önemli özellik sürekli büyüme ve gelişme içinde olmalarıdır. Büyüme terimi vücut boyutlarının artmasını, gelişme ise biyolojik fonksiyonların değişimini ve olgunlaşmasını ifade eder. Büyüme ve gelişme süreçleri doğumdan itibaren hızlanma ve yavaşlama göstermekle birlikte sürekli ve belli bir sırayla devam eder. Merkezi sinir sisteminin büyüme ve gelişme süreci fetal yaşamda ve doğumdan sonraki ilk yıllarda çok hızlıdır. Yaşına göre kazanması gereken psikomotor yetenekleri sergilemekte gecikme gösteren ve bu nedenle özellikle nörolojik gelişme geriliği riski olan süt çocuklarının ve hastalık tanısı alanların klinik pratikte erken dönemde belirlenmeleri, gerekli özel eğitim, rehabilitasyon, medikal veya cerrahi tedavi yaklaşımlarının zamanında uygulanabilmesi; anne ve babası arasında akrabalık olan ve genetik geçişli hastalık şüphesi olan olgulara danışmanlık hizmeti verilmesi açısından oldukça önemlidir. Yalnızca Serebral Palsi (SP) ya da öğrenme güçlükleri değil; bilişsel ve motor fonksiyonlar, iletişim, dil, duyu ve davranış olmak üzere psikomotor gelişimin tüm alanlarını içeren gelişme geriliklerinin erken tanınması büyük önem taşır (142). Erken tanı, tedavi ve gerekli danışmanlık, rehabilitasyon uygulamaları sayesinde yaşam kalitesi yükseleceği gibi, komplikasyonları en aza indirerek bu sayede ülkenin sağlık giderlerine de katkı sağlayacaktır.

Çocukluk çağında nörolojik hastalıklar genelinde yapılan birçok demografik çalışmada cinsiyetler arası belirgin fark saptanmamıştır. Çalışmamızda 4649 olgunun %55'i erkek %45'i kız idi. Olguların başvuru anında %22,9'unun (1069) 1 yaş altı olduğu, %77,1'nin (3580) bir yaş üstü olduğu tespit edildi. Bir yaş üstü olanların yaş ortalaması $7,72 \pm 4,52$ (1-18) yıl olarak bulundu. Olguların başvuru anındaki yaşlarına bakıldığında, büyük çoğunluğun ilk yıl ve süt çocukluğu (%34,5) döneminde olan çocuklar olduğu görülmüştür. Bu durum çocukların perinatal dönemde yaşadığı sorunların erken dönemde bulgu vermesi ile ilgili olduğu düşünülebilir.

Akraba evliliği genetik hastalığın, ortaya çıkmasını kolaylaştıran en önemli nedenlerden biridir. Hatta aynı aileden olmasa dahi, hastalığın ve genlerinin sık görüldüğü bir bölgeden olan evlenmelerde dahi risk artmaktadır. Akraba evliliği yapanların %7'sinin çocuklarında genetik geçişli hastalıkların olduğu tespit edilmiştir (143,144).

2012 yılında Türkiye İstatistik Kurumu (TÜİK) verilerine göre akraba evliliği yapanların oranı %23,3'dür. Aydın İl Merkezi'nde 2015 yılında yapılan bir çalışmada akraba evlilik oranı %23,9 olarak bulunmuştur (145). Aydın il merkezinde akraba evliliği oranının Türkiye geneline paralel çıkması nüfusun göç alan bölge olması ve akraba evliliğini seçenlerin bu nüfusta yoğunluk kazanması ve bu bölgelerin sosyokültürel veya sosyoekonomik düzeyleri ile ilgili olabileceği düşünülebilir. Çalışmamızda nöroloji polikliniğine başvuran olguların %17,5'unun anne ve babası arasında akrabalık ilişkisinin olması ülkemiz ortalamasına yakın olduğunun gösterdi.

Nörometabolik/nörodejeneratif hastalık tanısı alan olguların anne baba arasında akrabalık yüzdesi yapılan çalışmalarda yüksek olduğu saptanmıştır (146). Çalışmamızda, literatüre benzer şekilde ailede akrabalık öyküsü nörometabolik/nörodejeneratif hastalık tanısı ile izlenenlerde %44,5 ile en yüksek oranda, tanı konulmamış ancak genetik sendrom olduğu düşünülen olgularda %33 ile 2. sırada ve mental motor retarde olan olgularda %28,8 ile 3. sırada görüldü.

Yapılan farklı çalışmalarda, ailede epilepsi öyküsü olanlarda epilepsi görülme oranı ikinci ve üçüncü derece akrabaların dahil edilip edilmemesine göre %9,6 - %31,6 arasında değişmektedir (147-150).

Çalışmamızda Epilepsi tanısı alanlarda, ailede epilepsi öyküsü oranı %31,3 idi. Poliklinikte sık karşılaşılan diğer hastalıklara göre ailede görülme oranlarından yüksek idi ($p<0,05$). Çalışmamızda epilepsi tanısı alanlarda ailede benzer hastalığın yüksek saptanması öyküde 1.,2.,3. derece akrabaların dahil edilmesiyle ilişkilendirilebilir.

Çalışmamızda febril konvülsiyon tanısı alanların oranı %7,3 olarak tespit edildi. Febril konvülsiyon ile ilgili yapılan çalışmalarda hastalığın genetik kökeni olduğu ortaya konmuştur (53-55). Özaydın ve ark. (153) yaptıkları bir çalışmada olguların %57,8'inin ailesinde FK öyküsü olduğu bildirilmiştir. Nuhoglu ve ark. (154) yaptığı bir çalışmada ise oran %32 olarak bildirilmiştir. Çalışmamızda literatür ile uyumlu olarak febril konvülsiyon tanısı alanlarda ailede benzer hastalığın görülme oranı %45,7 ile poliklinikte sık karşılaşılan diğer hastalık oranlarından yüksek idi ($p<0,05$).

Sharawat ve ark.'nın (155) yaptığı bir çalışmada FK erkek/kız oranı 2/1 olarak bulunmuştur. Yine yapılan değişik çalışmalarda Erkek/ kız oranı 1: 1 -1,7:1 gibi değişik oranlarda bildirilmektedir (50,156). Çalışmamızda FK tespit edilen olguların %60,1'i erkek iken, %39,9'u kızdı (E/K:1,5.1). Literatür bilgileri ile uyumlu olarak erkeklerde FK'nun fazla görülmesi istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p<0,05$).

37 gestasyon haftasından önce doğan prematüre bebekler, hem gelişmiş hem de gelişmekte olan ülkelerde bebek ölümleri ve ciddi kalıcı sekellerin gelişimi açısından için risklidir. Neonatal morbiditede nörolojik hastalıklar ve diğer gelişim bozukluklarının preterm doğan çocuklarda yüksek oranda olduğu birçok çalışma ile gösterilmiştir (151,152). National Institute of Child Health and Human Development (NICHD) Neonatal Research Network, 1988-1996 yılları arasındaki çok düşük doğum ağırlıklı yenidoğanlarda seçilmiş morbidite ve mortalite oranlarını bildirmiştir. 1988 yılında %26 olan mortalite oranının 1990'da %22'ye, 1996 yılında ise %16'ya düştüğünü rapor etmiştir.

NICHD Neonatal Research Network merkezlerinin 6 yıllık izleminde çok düşük doğum ağırlıklı infantlarda mortalite oranları belirgin olarak azalırken morbidite oranlarındaki artış dikkati çekmektedir. 1991 yılında %27 olan ciddi morbidite oranı kronik akciğer hastalığındaki artışa (1991'de %9, 1996'da %23) bağlı olarak 1996 yılında %30'a yükselmiştir (157-161).

Ülkemizin batı bölgelerini kapsayan çalışmalarda çok düşük doğum ağırlıklı yenidoğanlarda mortalite oranları %30,2, %18 ve %16,5 olarak bildirilmiştir (162-164).

Serebral palsi, görme ve işitme bozuklukları gibi problemler prematürelerde sık görülmektedir (165,166). Bir çalışmada SP etyolojisinde preterm doğum öyküsü %15 olarak bulunmuştur (169). Marret ve ark. (167) çalışmasında serebral palsi oranları, 34. gestasyonel hafta için %0,7, 33. hafta için %4, 32. hafta için %4, 31. hafta için %9 ve 30. gestasyonel hafta için %6 olarak saptanmıştır. Kerimoğlu ve ark. (168) yaptığı bir çalışmada prematüre doğum öyküsü ile poliklinikte izlenen 262 olguda SP oranını %6,1 olarak bildirmişlerdir.

Çalışmamızda olguların gebelik haftası ile (term/preterm doğum) aldıkları tanımlar arasında istatistiksel olarak anlamlı bir ilişki saptandı ($X^2 = 1455.35$, $p<0,001$)

Çalışmamızda, preterm doğum öyküsü olanlarda, SP oranı %22,0, term doğum öyküsü olanlarda %7,9 olarak bulundu ve literatür ile uyumlu idi.

Hipoglisemi yenidoğanın önemli sorunlarından olup uzun sürmesi ve sık tekrarlaması halinde kalıcı zararlara neden olması, erken tanı ve tedaviyi zorunlu kılmaktadır (170). Prematüre doğan bebeklerde hipoglisemi sıklığı %15 oranında bildirilmiştir (171). Akçay ve ark. (172) yaptığı bir çalışmada yenidoğan döneminde hipoglisemik nöbet öyküsü olan 21 olgunun 6'sında refrakter epilepsi geliştiğini bildirmişlerdir. Çalışmamızda, yenidoğan döneminde hipoglisemi öyküsü bulunan hastalarda epilepsi gelişimi açısından anlamlı sonuç saptanmamıştır. Bunun nedeni perinatal döneme ait anamnez, kayıt eksikliği ya da komorbid hastalıkların olması nedeni ile hipogliseminin anamnezde ayrıntılı sorgulanamaması olabilir.

Çalışmamızda yeni doğan konvülziyonu tanılı %2,9 (137) olgudan preterm doğum öyküsü olanların oranı term doğum öyküsü olanlardan yaklaşık 1,5 kat yüksek bulundu ($P<0,05$).

Scheuchenegger ve ark. (173) pretermelerde yaptıkları çalışmada solunum sıkıntısı oranını %14,3; Çelik ve ark. (174) ise 605 geç preterm olguyu içeren çalışmada, bu oranı %46,5 olarak saptamışlardır. Respiratuar distres sendromu (RDS) özellikle geç prematüre bebeklerde en sık (% 5,2) görülen solunum sorunudur (175). Bir çalışmada, bebeklerde % 40 oranında surfaktan gereksinimine yol açan ağırlıkta RDS'den söz edilmektedir (176).

Literatürde prematüre doğum öyküsü olanlarda doğum sırasında en sık görülen komplikasyonun solunum sıkıntısı olduğu bildirilmiştir (177). Çalışmamızda prematüre doğum öyküsü olanların doğum sırasında en sık görülen komplikasyon %44,1 (67) ile solunum sıkıntısıydı ($p <0,001$).

İntrauterin gelişim geriliği (IUGR) saptanan hastalardaki en sık neden maternofetal dolaşım bozukluğu olmakla birlikte genetik hastalık tanılı olgularda da sıklıkla IUGR gelişmektedir (178). IUGR'ye neden olan genetik bozukluklardan bazıları şunlardır: Otozomal trizomiler, Turner Sendromu, Russell-Silver Sendromu, Cornelia De Lange Sendromu, Dubowitz Sendromu, Bloom Sendromu, Johanson-Blizzard Sendromu ve Seckel Sendromu (179,180). Çalışmamızda genetik sendrom

tanısı olduğu düşünölen olgularda %28,6 ile en fazla görölen bulgu IUGR olması ve bunun diğeri (solunum sıkıntısı, mekonyum aspirasyonu/mekonyumlu doğum vs...) komplikasyonlardan fazla olması literatür bilgilerini doğrulayacak şekilde idi(p <0,001).

Serebral palsy görölme yüzdesi, yoğun bakım şartlarının iyileştirilmesine rağmen, çok düşük doğum ağırlıklı ve prematür bebeklerin yaşatılma çabaları nedeniyle halen önemli bir seviyededir (181,182). Beyindeki gelişimsel anomaliler, kromozom anomalisi, intrauterin enfeksiyon ve perinatal asfiksi etyolojide önemli risk faktörüdürler. Serebral palsili olgularda komorbid hastalıklara bakıldığında en sık eşlik eden hastalıklardan birinin epilepsi olduğu bilinmektedir (169). Serebral palside epilepsi %15-90 sıklığında, daha çok genetik ve perinatal faktörlere bağılı olduğu bildirilmektedir. Yüksel A ve ark.(183) yaptığı bir çalışmada SP ve epilepsi birlikteliğı %42,8 olarak saptanmış olup, Carlsson ve ark. (184) yaptığı bir başka çalışmada %38 olarak bulunmuştur. Çeşitli çalışmalarda, spastik ve özellikle tetraplejik hastalarda epilepsi görölme oranlarının arttığı bildirilmiştir (185).Çalışmamızda ise SP tanılı olguların %21,2'sinde epilepsi birlikteliğı saptanmıştır.

Akraba evliliğı özellikle Batı Akdeniz ve Güney Hindistan'da çok yaygındır. Akraba evliliğı yapan popölasyonda özürlü çocuk doğma riski diğeri popölasyona göre iki kat fazla (%8-9) olmaktadır (186,187). 2012 yılında Türkiye İstatistik Kurumu (TUİK) verilerine göre akraba evliliğı yapanların oranı %23,3'dür. Çalışmamızda psikomotor gelişim basamakları geri olan olguların oranı %32,8 (1549) olarak bulundu. Psikomotor gelişim geriliğı olan olguların %25,6'sında akraba evliliğı öyküsü mevcuttu. Çalışmamızda anne-babası arasında akraba evliliğı olmayanlarda yaşına göre psikomotor gelişim gösterenlerin oranı, akraba evliliğı olanlardan 2,2 kat daha fazla bulundu (%95 güven aralığı 1,9-2,6).

Epilepsi prevalansının cinsiyetle ilişkisi konusunda da farklı sonuçlar bildirilmektedir. Forsgren ve ark. (188) 23 prevalans çalışmasını inceledikleri derlemede bir çalışma dışında çalışmaların tümünde epilepsinin erkek cinsiyette daha sık göröldüğü bildirilmiştir. Ülkemizde yapılan çalışmalarda da epilepsi prevalansının erkeklerde kızlardan daha yüksek oranda göröldüğü bildirilmiştir (189-191). Çalışmamızda da bunu destekleyecek şekilde epilepsi oranı erkek çocuklarda kızlara göre daha yüksek oranda izlenmekle birlikte istatistiki olarak anlamlı saptanmadı.

Camfield ve Camfield (192) epilepsisi olan vakaların %39'unu fokal, %55'ini jeneralize ve %5'ini de diğer şekilde sınıflandırmışlardır. Sillanpää ve ark. (193) çocukluk çağında yaptıkları çalışmalarında nöbet türlerini ve epilepsi sendromlarının dağılımını araştırmışlardır. Olguların %64'ünde parsiyel nöbet, %32 jeneralize nöbet, %4 olguda jeneralize ile birlikte parsiyel nöbet saptanmıştır. Ülkemizde Karabiber ve ark. (190) bir çalışmada ise ILAE 1981 nöbet sınıflamasına göre çalışmaya alınan vakaların yaklaşık %82'sinin parsiyel nöbet, %18'inin ise jeneralize nöbet geçirdiği saptanmıştır. Çalışmamızda olguların %50,9'u parsiyel epilepsi, %45,2'si jeneralize epilepsi tanısıyla izleniyordu. Geriye kalan %4'lük kısım ise sınıflandırılmayan epilepsiler içerisinde yer alıyordu.

Epileptik hastalarda mental retardasyon sık görülmektedir. Asindi ve ark. (194) epileptik hastaların %13'ünde mental retardasyon saptamıştır. Forsgren ve ark. (195) yaptıkları çalışmada epilepsi ve mental retardasyon birlikteliği tespit etmişlerdir. Çalışmamızda mental retardasyon ve epilepsinin birlikte görüldüğü olguların oranı %13,43 gibi yüksek bulunmuştur.

Nonepileptik paroksizmal fenomen çocuklarda siktir ve epilepsiden ayrılması güç olabilir. Psikojenik nöbetler 10-18 yaşları arasında daha siktir ve kızlarda erkeklerden yaklaşık üç kez daha sık görülür (196). Çalışmamızda nonepileptik paroksizmal fenomen tanısı alan olguların kızlarda daha fazla olduğu görüldü ($p<0,05$).

Kotagal ve ark. (66) pediatrik epilepsi izleme biriminde 6 yıl izlenen 883 çocuk hasta üzerinde yaptıkları çalışmada 134 hasta PNE (paroksizmal nonepileptik) sendrom tanısı almıştır. 2 ay-5 yaş arası 26 hastada en sık görülen PNE (paroksizmal nonepileptik) sendromlar sırasıyla stereotipik hareketler, irkilme atakları, uyku bozuklukları ve Sandifer sendromudur. Çalışmamızda polikliniğimize başvuran ve nonepileptik paroksizmal fenomen tanısı alan 297 olgu incelendiğinde; 1. Sırada %33,4 olgu ile katılma nöbeti, 2. Sırada %22,9 olgu ile benign paroksizmal vertigo, 3. sırada %21,9 olgu ile senkop bulunmaktaydı.

Çocuklarda en sık görülen hareket bozukluğu tiklerdir. Kore (özellikle Sydenham Koresi) ve distoni diğer sık görülebilen hareket bozukluklarıdır (197). Literatürde yapılan çalışmalarda basit ve geçici tiklerin tüm çocukların %6-20'sinde görüldüğü bildirilmiştir (198-199). Çalışmamızda da benzer şekilde hareket bozukluğu

tanısı alan olguların %39,9'unda tik bozukluğu, %17,0'sinde Sydenham Koresi ve %17,86'sında esansiyel tremor, %25 olguda diğer etyolojisi tam aydınlatılamamış hareket bozuklukları mevcuttu.

Literatürde çocukluk MS ile ilişkin ilk bildiri Muller (1949) tarafından yapılmış ve İsveç'te 810 hasta içinde 15 yaş öncesi başlangıç gösteren çocuk hasta oranının tüm MS'luların % 5,6'sını oluşturduğu bildirilmiştir (200). Matthews ve ark. (1985) (201) ise 10 yaş öncesi başlangıç gösteren MS'lilerin tüm MS'li hastaların % 3'ünü oluşturduklarını bildirmişlerdir. ADEM tanısı alan 42 çocuk ve ergenin verilerine dayanan bir çalışmada insidans 0,4/100 000/yıl bulunmuş; cinsiyet, yaş grubu, etnik grup, coğrafik bölge açısından anlamlı farklılık saptanmamıştır (202).

Çalışmamızda demiyelizan hastalık tanısı alan 18 olgunun hastalık tanıları incelendiğinde; 1. sırada %44,4 (8 hasta) ile ADEM, 2. sırada %39,9 (7 hasta) ile MS, 3. sırada %17,0(3 hasta) ile transvers myelit bulunmaktaydı.

Motor ünite hastalıkları diğer nörolojik hastalıklara göre daha az görülen hastalık grubunu oluşturmaktadır. Çocuklarda motor ünite hastalıkları sıklıkla genetik bir temelde oluşmakla birlikte genellikle aile öyküsü mevcuttur. Çocuklarda en sık görülen nöromusküler hastalıklar muskuler distrofi ve polinöropati olarak bulunmuştur (203).

Çalışmamızda motor ünite hastalıkları tanısı alan 139 olgunun tanıları incelendiğinde; en sık %48,2 olgu ile polinöropati, ardından %33 olgu ile kas hastalıkları (en çok 39 hastayla muskülerdistrofi), %7,9 olgu ile miyastenia gravis (MG) (bir olgu konjenital myastenik sendrom) ve %2,8 olgu ile spinal müsküler atrofi (SMA) bulunmuştur.

Baş ağrısı, çocukluk yaş grubunda sıkça rastlanan bir yakınma olup çocuk acil polikliniklerine başvuran hastaların % 1,3'ünde ve çocuk nörolojisi polikliniğine başvuran hastaların % 8'inde baş ağrısı yakınması bulunduğu bildirilmiştir (205,206). Çalışmamızda polikliniğimize başvuru yakınmaları arasında baş ağrısı %7,4 gibi bir yüzdelikle 3. Sırada yer almıştır.

Arruda ve ark. (207) 1994 hastada yaptığı çalışmada kızlarda migren erkek çocuklardan yaklaşık 2,5 kat daha sık bildirilmiştir. Almanya'da yapılan diğer bir çalışmada da tekrarlayan baş ağrıların kızlarda daha sık görüldüğü bildirilmiş ve bunun menarş başlangıcı ile pubertal gelişimin bir sonucu olduğu yorumu yapılmıştır (208). Literatür ile uyumlu olarak çalışmamızdaki baş ağrısı tanısıyla izlenen olguların %45,3'ü (139) erkek iken, %54,7'i (168) kızdı. Tüm hastalık tanıları içinde yapılan oranlamada kızlarda baş ağrısının fazla görülmesi istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p<0,05$).

Çocukluk çağında baş ağrısının en sık nedeninin migren olduğu bilinmektedir (139-141) Migrenden sonra baş ağrısının en sık nedenleri arasında azalan sıklık sırasına göre gerilim tipi baş ağrısı, sinüzit yer alır (140). Yılmaz ve ark. (209) 100 hasta ile yaptıkları bir çalışmada başağrısı nedenleri arasında %58 ile migren yer alırken ,gerilim tipi baş ağrısı sıklığını %26, sinüzit sıklığını %6 olarak bildirmişlerdir. Yine literature bilgileri ile uyumlu olacak şekilde çalışmamızda baş ağrısı tanısı alan 307 olgunun %23,4 migren, %20,5 i gerilim tipi baş ağrısı, %17,9'u sinüzit, %15,6 sı kronik günlük baş ağrısı tanısı almış olup %17,5 'unda psikojenik baş ağrısı mevcuttu.

Dil ve konuşma gecikmesi idiopatik, nörolojik, genetik, duyuşal veya nöropsikiyatrik nedenler sonucu da görülebilir. Ülkemizde dil ve konuşma gecikmesi prevalansı net olarak bilinmemektedir. Ancak dünyanın farklı ülkelerinde 2-7 yaş arasındaki çocuklarda prevalans %2-9 olarak bildirilmiştir; erkek cinsiyet ve yetersiz eğitim olanakları ile yakın ilişkili olarak gözlenmiştir. (210-213). Çalışmamızda da tüm başvurular içinde konuşma bozukluğu %2,6 olarak bulunmuştur. Erkeklerin oranı kızlardan yaklaşık 3 kat fazla ve istatistiki olarak anlamlı olduğu görüldü ($p<0,05$).

Otizm Spektrum Bozukluğu (OSB)'nin etiyolojisi bilinmemekle birlikte, günümüzde büyük oranda çok genli kalıtımla ilişkili olduğuna ve çevresel faktörlerin genetik faktörler ile etkileşime geçerek riski arttırdığına inanılmaktadır. Özellikle erkek cinsiyette 4-5 kat daha fazla gözlenmesi kromozomal ve hormonal değişikliklerin bu hastalığın patogeneğinde yer aldığını düşündürmektedir.

OSB olan hastaların %10-15'inde genetik hastalıklar saptanmaktadır. En yaygın bilinenler frajil X (%3), tuberoskleroz (%2), 15q1-q13'ün maternal duplikasyonu (%2) ve 16q11 delesyon ve duplikasyonu (%1) gibi sitogenetik

anormalliklerdir (214). Fakat bunların hiçbirisi OSB için özgül değildir. Bizim çalışmamızda da beklenildiği üzere OSB tanısı alan olguların %76'sı erkek iken,%24'ü kızdı. OSB'nin erkek çocuklarda fazla görülmesi istatistiksel olarak anlamlı bulundu ($p<0,05$).

Polikliniğe başvuran ve herhangi bir Genetik Sendrom tanısı alan 109 olgunun hastalık tanıları incelendiğinde; 1. sırada %57,8 tanı konulamamış ancak genetik sendrom olduğu düşünülenler, 2. sırada %29,4 olgu ile Down Sendromu bulunmaktaydı. Çalışmamızda yer alan olgularda Down Sendromu'nun anlamlı şekilde diğer genetik sendromlara göre daha sık görülmesi fenotipik özelliklerinin kolay anlaşılabilmesi ve görece daha sık görülmesi ile açıklanabilir. Tanı konulamayan hastalıklar içinde de ileri incelemenin devam ettiği nörometabolik/nörodejeneratif hastalıkların ve koromozom anomalilerinin aydınlatılması ile daha ayrıntılı bilgiler elde edilebileceğini düşünmekteyiz.

Nörolojik hastalıklarda uygun rehabilitasyon ve tedavi yönetimi ile anlamlı düzelme ve iyileşme izlenebilmektedir (204). Bu nedenle hastalığın erken tanınması ve uzman görüşü ile birlikte gerekli rehabilitasyon yöntemlerine ve özel eğitime erken dönemde başlanması önemli bir yere sahiptir. Çalışmamızdaki olgulardan özellikle SP'lilerin %70'i, motor mental retardasyon tanılı olguların %43,1'i, epilepsi tanılı (epilepsi+mmr, epilepsi+otizm, epilepsi+dehb olan olgular bu grupta incelendi) olguların da %9,3'ü düzenli rehabilitasyon/özel eğitim ile takip edilmekteydi. SP ve MMR tanılı hastaların tamamına yakınının uygun rehabilitasyon/özel eğitim alması gerektiği düşünüldüğünde çalışmamızdaki oranlar beklenen düzeyin altında saptanmış olup, iyileşmenin önemli bir basamağında yer alan rehabilitasyon/özel eğitim öneminin vurgulanması bakımından anlamlıdır. Ailelerin düşük sosyo ekonomik, kültürel düzeyleri rehabilitasyon/özel eğitim alması gereken olguların başvurusunda gecikmelere yol açtığı hipotezi öne sürülebilir.

SONUÇ

ADÜ çocuk nöroloji polikliniğine Kasım 2006-Eylül 2015 yılları arasında başvuran olguların geriye dönük taramasında dosya bilgileri tam olan 4649 olgudan elde edilen bilgilerle yapılan çalışmamızda sonuçları özetlersek:

- 1-Çalışma grubundaki 4649 olgunun %55,0'i (2558) erkek, %45,0'i (2091) kız idi.
- 2- Başvuru sırasında olguların %22,9'u (1069) 1 yaş altında, %77,1'i (3580) 1 yaş üstünde idi.
- 3-1 yaş altı olanların yaş/ay ortalaması 6.88 ay (1-12 ay), 1 yaş üstü başvuruların ortalama yaşı $7,72 \pm 4,52$ (1-18) yıl idi.
- 4- Polikliniğe en sık %34,5 (1585) olgu ile süt çocukları, 2. Sırada %32,2 (1506) olgu ile 6-12 yaş arası çocukların başvurduğu görüldü.
- 5- Doğumların %86,9'u (4039) term doğum iken %13,1'i (610) preterm doğumdu.
- 6- Olguların %17,5'nun (812) anne ve babası arasında akrabalık vardı.
- 7- Mental motor gerilik, nörometabolik hastalık ve genetik sendrom tanısı alanlarda akrabalık oranlarının yüksek olduğu görüldü.
- 8- Hastalık tanısı alan %26,9 (1250) çocukta ailede benzer bir hastalık saptandı.
- 9-Epilepsi ve febril konvülziyon tanısı alanlarda ailede benzer hastalık görülme oranının poliklinikte sık karşılaşılan diğer hastalıklardan yüksek olduğu görüldü.
- 10- Olguların %67,2'sinin (3056) psikomotor gelişimi yaşına uygun iken, %32,8'inde (1593) psikomotor gelişim basamakları yaşına uygun değildi.
- 11- Psikomotor gelişim basamakları geri olanlardan anne-baba akrabalık oranı %25,6 olarak bulundu.
- 12-Çocuk nöroloji polikliniğine olgular, en sık %47,7 ile (2.218) ile nöbet, %8,1 (376) ile gelişim geriliği, %7,4 (342) baş ağrısı ile %4,6 (215) hasta konuşma bozukluğuyla yakınmasıyla başvurmuştu.

- 13-Polikliniğe başvuran olguların aldıkları tanıların sıklık sırasına göre 1. sırada %27 ile (1257) hasta ile epilepsi, 2. sırada %9,7 ile (452) serebral palsy, 3. sırada %7,3 ile (341) febril konvülsiyon, 4. sırada %6,6 (307) hasta ile baş ağrısı ve 5. sırada %6,4 (297) hasta ile nonepileptik paroksizmal fenomen idi.
- 14- Polikliniğe başvuran olguların %9,7'si (452) serebral palsy tanısı ile izlenmekteydi. Serebral palsy tanısı alan olguların %45,1'inde doğumda hipoksi ve zor doğum öyküsü mevcuttu.
- 15- SP etyolojisinde preterm doğum öyküsü %15 olarak bulunmuştur. Preterm doğum öyküsü olanlarda, serebral palsy ve yenidoğan konvülsiyonun daha sık olduğu görüldü.
- 16-Baş ağrısı tanısı alan 307 olgunun %23,4'ünde migren mevcuttu. %20,5 olguda gerilim tipi baş ağrısı mevcuttu. %17,9 olguda enfeksiyöz nedenler (sinüzit gibi), %15,6 olguda kronik günlük baş ağrısı mevcuttu. %4,8 hastada kırma kusuruna bağlı baş ağrısı, %17,5 olguda psikojenik baş ağrısı mevcuttu.
- 17- Polikliniğe başvuran ve herhangi bir genetik sendrom tanısı alan 109 olgunun hastalık tanıları incelendiğinde; 1. sırada %57,8(63) tanı konulamamış ancak genetik sendrom olduğu düşünülenler, 2. sırada %29,4 (32) hasta ile Down Sendromu bulunmaktaydı.
- 18- Çalışmamızda genetik sendrom tanısı olduğu düşünülen olgularda %28,6 ile en fazla görülen bulgu IUGR idi.
- 19- Serebral palsili olguların %21,2'sinde epilepsi birlikteliği saptandı.
- 20- Olguların %50,9'u parsiyel epilepsi, %45,2'si jeneralize epilepsi tanısıyla izleniyordu. Geriye kalan %4'lük kısım ise sınıflandırılmayan epilepsiler içerisinde yer alıyordu.
- 21-Epilepsi tanısıyla izlenen olgularda erkeklerin yüzdesi kızların yüzdesinden daha fazla olmakla birlikte istatistiksel olarak anlamlı fark saptanmadı.
- 22-Epileptik hastalarda mental retardasyon sık görülmektedir. Çalışmamızda mental retardasyon ve epilepsinin birlikte görüldüğü olguların oranı %13,43 gibi yüksek bulunmuştur.

- 23- Çalışmamızda polikliniğimize başvuran ve nonepileptik paroksizmal fenomen tanısı alan 297 olgu incelendiğinde; 1. sırada %33,4 olgu ile katılma nöbeti, 2. sırada %22,9 olgu ile benign paroksizmal vertigo, 3. sırada %21,9 olgu ile senkop bulunmaktaydı.
- 24- Hareket bozukluğu tanısı alanların %39,9'unda tik bozukluğu, %17,0'sinde Sydenham Koresi ve daha azında esansiyel tremor bulunmaktaydı.
- 25- Demiyelizan hastalık tanısı alan 18 olgunun %44,4'ü ADEM, %39,9 MS, %17,0'si ile transversmyelit ile izlenmekteydi.
- 26- Motor ünite hastalıkları tanısı alan 139 olgunun tanıları incelendiğinde; en sık %48,2 olgu ile polinöropati, ardından %33 olgu ile kas hastalıkları, %7,9 olgu ile miyasteniagravis (MG) ve %2,8 olgu ile spinal müsküler atrofi (SMA) bulunmuştur.
- 27- Çalışmamızda da tüm başvurular içinde konuşma bozukluğu oran %2,6 olarak bulunmuştur. Erkeklerin oranı kızlardan yaklaşık 3 kat fazla idi
- 28- OSB tanısı alan hastaların %76'sı erkek iken, %24'ü kızdı.
- 29- Çalışmamızda yer alan ve poliklinik başvurusu sonrasında nörokutanöz hastalık tanısı alan 61 olgunun hastalık tanıları incelendiğinde; 1. sırada %63,9 olgu ile nörofibromatozis tip 1,2. sırada %27,9 olgu ile tuberoskleroz bulunmaktaydı.
- 30- Hastalık tanısı alanların %19'u herhangi bir nedenle rehabilitasyon/özel eğitim alıyordu.

ÖZET

ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ ÇOCUK NÖROLOJİ POLİKLİNİĞİNİN HASTA PROFİLİ, BAŞVURU NEDENLERİ VE TANILARI

AMAÇ: Çocuk nörolojisi pratiğinde sık karşılaşılan hastalıklar epilepsi, mental motor gerilik, serebral palsy, febril konvülsiyon, non epileptik paroksizmal olaylar ve baş ağrısı sayılabilir. Rutin klinik uygulamada hastalıkların sıklığının ve özelliklerinin değerlendirilmesi, akraba evliliği ve genetik kökenli hastalıkların erken dönemde tanınması büyük öneme sahiptir. Biz de çalışmamızda ADÜ çocuk nöroloji polikliniğine başvuran olguları retrospektif olarak değerlendirerek çocuk sağlığı ve hastalıkları uzmanlık eğitiminde farkındalık oluşturmaya amaçladık.

HASTALAR VE YÖNTEM: ADÜ Uygulama ve Araştırma Hastanesi Çocuk Nöroloji Polikliniğine Kasım 2006- Eylül 2015 yılları arasında başvuran 5200 olgunun dosya kayıtları retrospektif olarak incelendi. Tanımlayıcı, kesitsel olan bu çalışmada dosyalardan olguların başvuru yaşı, cinsiyeti, başvuru nedeni, prenatal öykü, doğum haftası, doğum şekli, postnatal öykü, psikomotor gelişim basamakları, anne-baba arası akrabalık ilişkisi, ailede benzer hastalık öyküsü, aldıkları tanı, özel eğitim/fizik tedavi rehabilitasyon alıp almadıklarına bakıldı. Dosya verileri tam olan 4649 olgunun dosyaları değerlendirmeye alındı.

BULGULAR: Olguların %55'i erkek %45'ini kız olgular oluşturmuyordu. Polikliniğe en sık %34,5 (1585) olgu ile süt çocukları, 2. Sırada %32,2 (1506) olgu ile 6-12 yaş arası çocukların başvurduğu görüldü. 1 yaş üstü başvuruların ortalama yaşı $7,72 \pm 4,52$ (1-18)'i yıl idi. Olguların %17,5'nun (812) anne ve babası arasında akrabalık vardı. Hastalık tanısı alan %26,9 (1250) çocukta ailede benzer bir hastalık saptandı. Doğumların %86,9'u (4039) term doğum iken %13,1'i (610) preterm doğumdu. %66,7 (3100) çocukta psikomotor gelişim yaşına uygun iken, %33,3 (1549) çocukta psikomotor gelişim yaşına uygun değildi.

En sık başvuru yakınması içinde ilk üç sırada: %47,7 (2.218) ile nöbet,%8,1 (376) ile gelişim geriliği, %7,4 (342) ile baş ağrısı yer alıyordu. En sık hastalık tanısı içinde ilk üç sırada: epilepsi %27 (1257), serebral palsy %9,7 (452), febril

konvülziyon %7,3 (341) yer alıyordu. Hastalık tanısı alanların %19'u (866) herhangi bir nedenle rehabilitasyon alıyordu.

SONUÇ: Çocuk nörolojisi uygulamasında sık karşılaşılan hastalıklar ve ilişkili faktörlerin ayrıntılı sorgulanması büyük bir önem taşımaktadır. Anne-baba arasındaki akraba ilişkisinin sorgulanması, perinatal dönemdeki sorunların kayıt altına alınması ve hastaların yaşına uygun gelişim basamaklarının düzenli şekilde takip edilmesinin bu hastalardaki morbidite ve mortaliteye anlamlı katkılar sağlayabileceğini düşünmekteyiz.

ANAHTAR KELİMELEER: Çocuk Nörolojisi Hastalıkları, Etyoloji, Demografik veri



ABSTRACT

ADNAN MENDERES UNIVERSITY PEDIATRIC NEUROLOGY POLYCLINIC'S PATIENT PROFILE, CONSULTATIONS AND DIAGNOSIS

PURPOSE: Epilepsy, mental motor retardation, cerebral palsy, febrile convulsions, non epileptic paroxysmal events and headache are the frequently encountered diseases in the practice of pediatric neurology. In the routine clinical practice; evaluation of the frequency and feature of diseases, cross-cousin marriage and diseases depending on genetic discriminations have great importance. The purpose of the current study was to create awareness on pediatric residency by the retrospective evaluation of the patients who were applicants of Adnan Menderes University pediatric neurology department.

PATIENTS AND METHOD: 5200 fact's file registration who applied to Adnan Menderes University Research and Application Hospital Pediatric Neurology Clinic during November 2006-September 2015 were evaluated retrospectively. In the curent study which is definer, cross-sectional; case's application age, gender, cause of admission, prenatal story birth week, mode of delivery, similar disease story in the family, diagnostics, special education and rehabilitation past were analyzed. 4649 case's file with full information were assessed.

FINDINGS: Cases consisted of %55 percent boys and %45 girls. Infants, with %34,5 (1672) patients, were the most frequent applicants of the polyclinic and children aged 6 to 12 were in the second rank with %32,3 (1563) patients. Average age for applicants above 1 years of age was $7,72 \pm 4,52$ (1-18) years. %17,5 (812) percent of the cases' parents were relatives. %26,9 (1250) children who had disease diagnosis had similar illness in the family. Birth's %86,9 (4039) percent was term and %13,1 (610) was pre-term birth. Psychomotor development was appropriate for developmental age for %66,7 (3100) children and not appropriate for %33,3 (1549) children. The most three frequent applications were crisis with %47,7 (2.218), growth deficiency with %8,1 (376) and headache with %7,4 (342). The most common three diagnostics were epilepsy %27 (1257), cerebral palsy %9,7 (452), and febrile convulsions %7,3 (341). %19 (866) percent of the patients who had disease diagnosis were also taking rehabilitation.

KEY WORDS: Pediatric Neurology Diseases, Etiology, Demographic Data

KAYNAKLAR

1. Türkiye Nüfus ve Sağlık Araştırması TNSA 2013, Analiz ve Rapor, Hacettepe Üniversitesi Nüfus Etütleri Enstitüsü, Ankara.
2. Fisher RS, van Emde Boas W, Blume W, et al. Epileptic seizures and epilepsy: definitions proposed by the International League Against Epilepsy (ILAE) and International Bureau for Epilepsy (IBE). *Epilepsia* 2005;46 (4): 470-2
3. Forsgren L. Incidence and prevalence. In: Wallace SJ, Farrell K (eds). *Epilepsy in children*. 2nd edn. London: Arnold, 2004: 21–5.
4. Serdaroglu A, Ozkan S, Aydin K, et al. Prevalence of Epilepsy in Turkish Children Between the Ages of 0 and 16 Years. *J Child Neurol* April 2004 19: 271-274
5. Rennie JM, Boylan GB. Seizure disorders of the neonate. In: Levene MI, Chervenak FA, editors. *Fetal and neonatal neurology and neurosurgery*. 4th ed. Philadelphia: Elsevier 2009; 698-710.
6. Holmes GL. Epilepsy and other seizure disorders. In *Principles of Child Neurology*. Ed: Berg BO. McGraw-Hill, New York, 1996:223-284.
7. Rimoin D. et al. Emery and Rimoin's principles and practices of medical genetics, 3rd edn 2001; Churchill Livingstone.
8. Mochida HG. et al. Cortical malformation and pediatric epilepsy: A molecular genetic approach. *J Child Neurol* 2005; 20: 300-3.
9. Kullmann DM. The neuronal channelopathies. *Brain* 2002; 125: 1177-1195.
10. Ottman R. Autosomal Dominant Partial Epilepsy with Auditory Features. Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, et al (editors). *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2007 Apr 20 [updated 2010 Jul 13].
11. Subutay N. Epilepsi fizyopatolojisi. *Türkiye Klinikleri Nöroloji*. 2004;2:97–101
12. Commission on classification and terminology of the International League Against Epilepsy. Proposal for revised classification of epilepsies and epileptic syndromes. *Epilepsia* 1989; 30: 389-99.

13. Dreifuss FE. Classification of epileptic seizures In: *Epilepsy: A Comprehensive Textbook*, Eds: Engel, Jr J and Pedley TA, Lippincott-Raven, Philadelphia, 1997: 517-524
14. Carson M. Walter RD. The electroencephalogram in pediatrics. The indications for use and the limitations. *Calif Med*. 1961 Apr; 94:225-9.
15. Men S, Lee DH, Barron JR, Muñoz DG. Selective neuronal necrosis associated with status epilepticus: MR findings. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2000 Nov-Dec; 21 (10): 1837-40.
16. Benbadis SR. Epileptic seizures and syndromes. *Neurol Clin* 2001; 19: 251–70.
17. Report of the ILAE Commission on Classification and Terminology, *Epilepsia*. 1985; 26:268-78
18. Serdaroğlu G, Tekgül H. Çocukluk çağı ve adölesan dönemi idyopatik epilepsileri. In: *Çocuk Nörolojisi*. Eds Gökçay E, Sönmez FM, Topaloğlu H, Tekgül H, Gürer YKY. Anıl Matbaacılık Ankara 2010: 297-308.
19. Panayiotopoulos CP. Juvenile myoclonic epilepsy: an underdiagnosed syndrome. In: *Epileptic seizures and syndromes*. London: John Libbey & Co. Ltd 1994; 221-30.
20. Watanabe K, Negoro T, Okumumura A. Symptomatology of infantile spasm. *Brain Dev* 2001; 23:453-66.
21. Arhan E, Serdaroğlu A. Çocuk ve ergenlik çağı semptomatik epilepsiler. In: *Çocuk Nörolojisi*. Eds Gökçay E, Sönmez FM, Topaloğlu H, Tekgül H, Gürer YKY. Anıl Matbaacılık Ankara 2010: 309-18.
22. Lai V, Mak HK, Yung AW, Ho WY, Hung. Neuroimaging techniques in epilepsy. *Hong Kong Med J*. 2010 Aug; 16 (4): 292-8.
23. Shinnar S, Berg AT, Moshé SL, et al. Risk of seizure recurrence following a first unprovoked seizure in childhood: a prospective study. *Pediatrics*. 1990 Jun; 85 (6): 1076-85.
24. Arts WF, Geerts AT. When to start drug treatment for childhood epilepsy: The clinical-epidemiological evidence. *Eur J Paediatr Neurol* 2009; 13 (2):93-101.

25. Kurul SH. Çocukluk Dönemi Epilepsilerinde Takip ve Tedavi Planlaması. *Güncel Pediatri*. Mart 2007 (14); 88-92
26. Nakken KO, Tauboll E. Drug-resistant epilepsy. *Tidsskr Nor Laegeforen*. 2009 Oct 8; 129 (19):1986-9.
27. Satinder A., Puneet J., Refractory Epilepsy in Children: review article. *Indian J Pediatr* 2014, 81 (10): 1063–72.
28. Sahin M, Menache CC, Holmes GL, Riviello JJ. Outcome of severe refractory status epilepticus in children. *Epilepsia*. 2001 Nov; 42 (11):1461-7.
29. Volpe JJ. Neonatal seizures. In: Volpe JJ, ed. *Neurology of the Newborn*. 5th ed. Philadelphia, Penn: WB Saunders, 2008:203-244.
30. Scher MS. Neonatal seizures and brain damage. *Pediatr Neurology* 2003; 29 (5): 381-90.
31. Holmes GL. Effects of seizures of brain development: Lessons from the laboratory. *Pediatr Neurol* 2005; 33: 1-11.
32. Wasterlain CG, Shirasaka Y. Seizures brain damage and brain development. *Brain Dev* 1994;16:279-95
33. Wasterlain CG. Recurrent seizures in the developing brain are harmful. *Epilepsia* 1997; 38: 728-34.
34. Holmes GL, Ben-Ari Y. A single episode of neonatal seizures permanently alters glutamatergic synapses. *Ann Neurol* 2007; 61:379-81.
35. Mizrahi EM, Kellaway P. *Diagnosis and management of neonatal seizures*, Philadelphia 1998, Lippincott-Raven.
36. Weiner SP, Painter MJ, Geva D, et al. Neonatal seizures: electroclinical dissociation. *Pediatr Neurol* 1991; 7: 363-8.
37. Mizrahi EM, Kellaway P. Characterization and classification of neonatal seizures. *Neurology* 1987; 37: 1837-44.
38. Apak S. Yenidoğan konvülsiyonları. *Neonatoloji* 1. baskı 2000; 15: 557-571.
39. Özmen M. Yenidoğan konvülsiyonları. Neyzi O, Ertuğrul T (ed). *Pediatri* 4. Baskı. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri, 2010: 415-421.

40. Hill A. Neonatal Seizures. *Pediatrics in review* 2000; 21:34-9.
41. Volpe JJ. Neonatal seizures. In: Volpe JJ (ed). *Neurology of the Newborn*. 3rd edition. Philadelphia: WB Saunders, 2001; 172-207.
42. Miller SP, Weiss J, Barnwell A, et al. Seizures associated brain injury in term newborns with perinatal asphyxia. *Neurology* 2002; 58:542-8.
43. Sirsi D, Nadiminti L, Packard MA, et al. Apneic seizures: A sign of temporal lobe hemorrhage in full-term neonates. *Pediatr Neurol* 2007; 37: 366-70.
44. Pisani F, Sisti L, Seri S. A scoring system for early prognostic assessment after neonatal seizures. *Pediatrics* 2009;124 (4): 580-7
45. Bye AM, Cunningham CE, Chee KY, et al. Outcome of neonates with electrographically identified seizures, or at risk of seizures. *Peiatr Neurol* 1997; 76: 88-93.
46. Tekgul H, Gauvreau K, Soul G, et al. The current etiologic profile and neorodevelopmental outcome of seizures in term newborn infants. *Pediatrics* 2006; 117 (4): 1270-80.
47. Holmes GL, Lombosso CT. Prognostic value of background patterns in the neonatal EEG. *J Clin Neurophysiol* 1993; 10:323-52.
48. Wical BS. Neonatal seizures and electrographic analysis: evaluation and outcomes. *Pediatr Neurol* 1994; 10:271-5.
49. Steering Committee on Quality Improvement and Management, Subcommittee on Febrile Seizures American Academy of Pediatrics. Febrile seizures: clinical practice guideline for the long-term management of the child with simple febrile seizures. *Pediatrics*. 2008 Jun; 121 (6): 1281-6.
50. Al-Ossaimi S, Jawad NH. Recent Advances in Febrile Seizures. *The Kuwait Medical Journal* 2001, 33 (1): 7-12
51. Yayla V, Çakmak G, Apak İ, Ateş U, Erdoğan F. İlkokul çocuklarında geçirilmiş febril konvülziyon prevelansı. *Yeni Symposium* 1997; 35: 11-3.

52. Kıvanç A. Erzurum Pasinler eğitim ve araştırma bölgesinde 0-5 yaş grubu çocuklarda konvülziyon sıklığı ile ilgili bir araştırma. Turgut Özal Tıp Merkezi Dergisi 2000; 7(3): 244-249
53. Wallace RH, Berkovic SF, Howell RA, et al. Suggestion of a major gene for familial febrile convulsions mapping to 8q13-21. J Med Genet 1996; 33: 308–12.
54. Johnson EW, Dubovsky J, Rich SS, et al. Evidence for a novel gene for familial febrile convulsions, FEB2, linked to chromosome 19p in an extended family from the Midwest. Hum Mol Genet 1998; 7:63–7.
55. Peiffer A, Thompson J, Charlier C, et al. A locus for febrile seizures (FEB3) maps to chromosome 2q23-24. Ann Neurol 1999;46:671–8
56. Karande S. Febrile seizures: a review for family physicians. Indian J Med Sci. 2007 Mar; 61(3): 161-72.
57. Virta M, Hurme M, Helminen M. Increased plasma levels of pro- and anti-inflammatory cytokines in patients with febrile seizures. Epilepsia. 2002 Aug; 43 (8): 920-3.
58. Shinnar S, Glauser TA. Febrile seizures. J Child Neurol. 2002 17:S44-52.
59. Berg AT, Shinnar S. Complex febrile seizures. Epilepsia 1996; 37:126-3
60. Shinnar S, Pellock JM, Berg AT, et al. Short-term outcomes of children with febrile status epilepticus. Epilepsia. 2001 Jan; 42 (1): 47-53.
61. Duffner PK, Berman PH, Baumann RJ, Fisher PG, Green JL, Schnider S, Davidson C. Neurodiagnostic evaluation of the child with a simple febrile seizure. Pediatrics 2011, Feb; 127(2): 389-94.
62. Strengell T, Uhari M, Tarkka R, et al. Antipyretic agents for preventing recurrences of febrile seizures: randomized controlled trial. Arch Pediatr Adolesc Med. 2009 Sep; 163 (9): 799-804.
63. Knudsen FU, Paerregaard A, Andersen R, Andresen J. Long term outcome of prophylaxis for febrile convulsions. Arch Dis Child. 1996 Jan; 74(1): 13-8

64. Baumann RJ, Duffner PK. Treatment of children with simple febrile seizures: the AAP practice parameter. American Academy of Pediatrics. *Pediatr Neurol*. 2000 Jul; 23(1): 11-7.
65. Verity CM, Golding J. Risk of epilepsy after febrile convulsions: A national cohort study. *Br Med J* 1991; 303: 1373-1376.
66. Kotagal P, Costa M, Wyllie E, Wolgamuth B. Paroxysmal nonepileptic events in children and adolescents. *Pediatrics*. 2002 Oct; 110 (4): 46.
67. Ertuğrul S, Aydın M. Epileptik Olmayan Paroksizmal Bozukluklar. *Güncel Pediatri* 2005; 3:90-94
68. Tatlı B, Aydın N, Çalışkan M, Özmen M. Non epileptik paroksizmal olaylar: olgu sunumları ile derleme. *Türk Pediatri Arşivi* 2004; 39: 58- 6
69. Dirik E. Nonepileptik paroksizmal olaylar. In: *Çocuk Nörolojisi*. Eds Gökçay E, Sönmez FM, Topaloğlu H, Tekgül H, Gürer YKY. Anıl Matbaacılık Ankara 2010:351-345
70. Erkin G, Delialioğlu SU, Özel S, Culha C, Sirzai H. Risk factors and clinical profiles in Turkish children with cerebral palsy: analysis of 625 cases. *Int J Rehabil Res* 2008; 31 (1): 89–91.
71. Serdaroğlu A, Cansu A, Ozkan S, Tezcan S Prevalence of cerebral palsy in Turkish children between the ages of 2 and 16 years. *Dev Med Child Neurol* 2006; 48: 413-6
72. Pharoah PO, Cooke T. Cerebral palsy and multiple births. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 1996; 75 (3): 174-7.
73. Källén AJ, Finnström OO, Lindam AP, Nilsson EM, Nygren KG, Olausson PM. Cerebral palsy in children born after in vitro fertilization. Is the risk decreasing? *Eur J Paediatr Neurol* 2010; 14 (6): 526-30.
74. Yakut A. Serebral Palsi. Gökçay E, Sönmez M (Editörler). *Çocuk Nörolojisi'nde*. Ankara: Anıl Grup Matbaacılık; 2010. s. 229-39
75. Odding E, Roebroek ME, Stam JH The Epidemiology of cerebral palsy: incidence, impairments and risk factors. *Disabil Rehabil*. 2006 Feb 28; 28 (4): 183-91

76. Murphy N, Such-Neibar T. Cerebral palsy diagnosis and management: The state of art. *Curr Probl Pediatr Adolesc Health Care* 2003; 33: 146-69.
77. Surveillance of Cerebral Palsy in Europe. Prevalence and characteristics of children with cerebral palsy in Europe. *Dev Med Child Neurol* 2002; 44 (9): 633-40.
78. Morris C. Definition and classification of cerebral palsy: A historical perspective. *Dev Med Child Neurol* 2007; 49 (109):3-7.
79. Haliloğlu G. Pediatristin Nörometabolik Hastalığı Olan Hastaya Yaklaşımı. *Katkı HÜTF pediatri dergisi* 2004; 26: 913-27.
80. R. Christopher KTS. Diagnosis of Inherited Neurometabolic Disorders: Abiochemical approach. *Annals of Indian Academy of Neurology* 1999; 2: 87-97.
81. Taşdemir Ali H. Mental Retardasyon In: Çocuk Nörolojisi. Eds Gökçay E, Sönmez FM, Topaloğlu H, Tekgül H, Gürer YKY. Anıl Matbaacılık Ankara 2010: 215-223.
82. Lundgren J et al. Neurometabolic diseases. Clinical aspects. *Child Neurol* 2003;62:217-210
83. Surtees R. Understanding neurodegenerative disorders. *Current Pediatrics* 2002; 12: 191-8.
84. Hardy J, Gwinn-Hardy K. Neurodegenerative disease: A different view of diagnosis. *Mol Med Today* 1999; 5:514-517.
85. Fenichel GM. Psychomotor Retardation. In: Fenichel GM, ed. *Clinical Pediatric Neurology*. 3th edition. Philadelphia: W. B. Saunders Company 1997.
86. Nass R. Developmental disabilities. In: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel GM, Marsden CD, eds. *Neurology in Clinical Practice*, 3th edition. Boston: Butterworth-Heinemann, 2000; 1585-1590.
87. Garg RK. Subacute sclerosing panencephalitis. *Postgrad Med J* 2002; 78:63-70
88. Anlar B, Köse G, Gürer Y, Altunbaşak S , Haspolat S, Okan M. Changing epidemiological features of subacute sclerosing panencephalitis. *Infection* 2001; 29: 192-195
89. Brismar J, Gascon GG, Steyern KV, et al. Subacute sclerosing panencephalitis: Evaluation with CT and MR. *Am J Neuroradiol* 1996; 17: 761-772.

90. Kornberg AJ, Harvey AS, Shield LK. Subacute sclerosing panencephalitis presenting as simple partial seizures. *J Child Neurol* 1991; 6: 146-149.
91. Aicardi J. The etiology of developmental delay. *Sem Pediatr Neurol* 1998; 5: 15-20.
92. Fenichel GM. Psychomotor retardation and regression. In *Clinical Pediatric Neurology: A Signs and Symptoms Approach* (4th ed). Philadelphia, PA: Saunders, 2001: 117-147.
93. Aicardi J, Ogier H. Neurocutaneous diseases and syndromes. In: Aicardi J, ed. *Diseases of the Nervous System in Childhood*, 2th edition. London: Mac Keith Press 1998; 131-153.
94. Roach S. Neurocutaneous syndromes. *Pediatr Clin North Am* 1992; 39: 591-620.
95. Sarnat H.B. Muscular dystrophies. In Berhman RE, Kliegman RM, Jenson HB, Eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*, 17th ed. Philadelphia, Saunders; 2004; 2060-69.
96. Mc Nally EM, Towbin JA. Cardiomyopathy in Muscular Dysrophy Workshop (Workshop report). *Neuromuscular Disorders* 2004; 14: 442-48.
97. Finsterer J, Stöllberger C. The Heart in Human Dysrophinopathies. *Cardiology* 2003; 99: 1-19.
98. Dellafave L.M, Mc Nally E.M. Cardiomyopathy in neuromuscular disorders. *Progress in Pediatric Cardiology* 2007; 24: 35-46.
99. Muntoni F. Cardiomyopathy in muscular dystrophies. *Current Opinion in Neurology* 2003; 16: 577-583.
100. Kılıç Z. Nöromusküler Hastalıklarda Kardiyak Etkilenme. *T Klin J Ped Sp Iss* 2003; 1: 263-67.
101. Emery A.E.H. The Muscular Dysrophies. *Lancet* 2002; 359:687-95.
102. Mavrogeni S. Cardiac complications in Duchenne and Becker muscular Dystrophies. *Cardiology Practice (Electronic journal)*, 2008; 6: 27.
103. White S, Kalf M, Liu Q, Villerius M, Engelsma D, Kriek M, Vollebregt E, Bakker B, van Ommen GJ, Breuning MH, den Dunnen JT. Comprehensive detection of genomic duplications and deletions in the DMD gene, by use of multiplex amplifiable probe hybridization. *Am J Hum Genet* 2002; 71:365–374.

104. Zhang Z, Takeshima Y, Awano H, Nishiyama A, Okizuka Y, Yagi M, Matsuo M. Tandem duplications of two separate fragments of the dystrophin gene in a patient with Duchenne muscular dystrophy. *J Hum Genet* 2008; 53: 215-219.
105. Bushby K, Bourke J, Bullock R, Eagle M, Gibson M, Quinby J. The multidisciplinary management of Duchenne muscular dystrophy. *Current Paediatrics* 2005; 15: 292-300.
106. Kinali M, Manzur A.Y, Muntoni F. Recent developments in the Duchenne Muscular dystrophy. *Paediatrics and Child Health* 2008; 18: 22-6.
107. Wallace G.B, Newton R.W. Gowers' sign revisited. *Arch Dis Child* 1989; 64: 1317–1319.
108. Moxley RT, Ashwal S, Pandya S, Connolly A, Florence J, Mathews K, Baumbach L, McDonald C, Susman M, Wade C. Practis Parameter: Corticosteroid treatment of Duchenne dystrophy (Report of the Quality Standards subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practise Committee of the Child Neurology Society). *Neurology* 2005; 64: 13-20.
109. Simonds A.K, Muntoni F, Heather S, Fielding S. Impact of nasal ventilation on survival in hypercapnic Duchenne muscular dystrophy. *Thorax* 1998; 53: 949-952.
110. Bakker E, Van Ommen B.G.J. Duchenne and Becker Muscular Dystrophy (DMD and BMD) In: Emery A.E.H. *Neuromuscular Disorders: Clinical and Molecular Genetics*, 1th Ed. England , John Wiley & Sons Ltd, 1998; 59-85.
111. Yoshida K, Ikeda S, Nakamura A, Kagoshima M, Takeda S, Shoji S, Yanagisawa N. Molecular analysis of the Duchenne muscular dystrophy gene in patients with Becker muscular dystrophy presenting with dilative cardiomyopathy. *Muscle Nerve* 1993; 16:1161–1166.
112. Anlar B, Basaran C, Kose G, et al. Acute disseminated encephalomyelitis in children: outcome and prognosis. *Neuropediatrics* 2003; 34:194-199.
113. Ghosh N, DeLuca GCEsiri MM. Evidence of axonal damage in human acute demyelinating diseases. *J Neurol Sci* 2004; 222: 29-34.

114. Dale RC, Church AJ, Cardoso F, et al. Post streptococcal acute disseminated encephalomyelitis with basal ganglia involvement and autoreactive antibasal ganglia antibodies. *Ann Neurol* 2001; 50: 588-95.
115. Tenenbaum S, Chamois N, Fejerman N. Acute disseminated encephalomyelitis: a long-term follow-up study of 84 pediatric patients. *Neurology* 2002; 59: 1221-1231.
116. Krupp LB, Banwell B, Tenenbaum S, for the International Pediatric MS Study Group. Consensus definitions proposed for pediatric multiple sclerosis and related disorders. *Neurology* 2007; 68 (Suppl 2): S7-S12.
117. Marhioni E, Marinou-Aktsi K, Uggetti C, et al. Effectiveness of intravenous immunoglobulin treatment in adult patients with steroid resistant monophasic or recurrent acute disseminated encephalomyelitis. *J Neurol* 2002; 249: 100-104.
118. Miyazawa R, Hikima A, Takano Y, et al. Plasmapheresis in fulminant acute disseminated encephalomyelitis. *Brain Dev* 2001; 23: 424-426.
119. Renoux C, et al. Natural history of multiple sclerosis with childhood onset. *N Engl J Med* 2007; 356: 2603-13.
120. Ruggieri M, et al. Multiple sclerosis in children under 10 years of age. *Neurol Sci* 2004; 25 (Suppl. 4): S326-35.
121. Ghezzi A, Deplano V, Faroni J, et al. Multiple sclerosis in childhood: clinical features of 149 cases. *Mult Scler* 1997; 3: 43-6.
122. Simone IL, Carrara D, Tortorella C, et al. Course and prognosis in early-onset MS: comparison with adult-onset forms. *Neurology* 2002; 59 (12): 1922-1928.
123. Boiko A, Voro G, Paty D, et al. Early onset multiple sclerosis: longitudinal study. *Neurology*. 2002; 59: 1006-1010.
124. Ness JM, Chabas D, Sadovnick AD, et al. Clinical features of children and adolescent with multiple sclerosis. *Neurology*. 2007; 68 (Suppl 2): S37-S45
125. Mikaelof Y, Adamsbaum C, Husson B, et al. MRI prognostic factors for relapse after acute CNS inflammatory demyelination in childhood. *Brain*. 2004; 127: 1942-1947
126. Chinis T. Pediatric multiple sclerosis. *Neurologist* 2006; 12 (6): 299-310

127. Pakdaman H, Fallah A, Sahraian MA, et al. Treatment of early onset multiple sclerosis with suboptimal dose of interferon beta-1a. *Neuropediatrics* 2006; 37(4): 252-60.
128. Ghezzi A, Amato MP, Capobianco M, et al. Disease-modifying drugs in childhood-juvenile multiple sclerosis: result of Italian co-operative study. *Mult Scler* 2005; 11: 420-24.
129. Banwell B, Ghezzi A, Bar-Or A, et al. Multiple sclerosis in children: clinical diagnosis, therapeutic strategies, and future directions. *Lancet Neurol* 2007; 6: 887-902.
130. Pohl D, Rostasy K, Gartner J, et al. Treatment of early onset multiple sclerosis with subcutaneous interferon beta-1a. *Neurology*. 2005; 64: 888-890.
131. Asbury A, Cornblath DR. Assessment of current diagnostic criteria for Guillain-Barre Syndrome. *Ann Neurol* 1990; 27 (Suppl): 21-24.
132. Menkes HJ: Immunologically mediated demyelinating diseases of the peripheral nervous system, Guillain-Barre Syndrome. In: Menkes HJ, Sarnat BH eds. *Textbook of Child Neurology*. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins, 2000: 658-65.
133. Pearn JH. The gene frequency of acute Werdnig-Hoffmann disease (SMA type 1). A total population survey in North East England. *J Med Genet* 1973; 10:260-5.
134. Lefebvre S, Bürglen L, Reboullet S, Clermont O, Burlet P, Viollet L, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell* 1995; 80: 155-65.
135. Aji DY. [An approach to children with headache other than migraine]. *Turkish Archives of Pediatrics* 2002; 37(2):74-80.
136. Haslam RHA. Headaches. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th ed. Philadelphia: WB Saunders; 2007. p. 2479-83.
137. Rotner D. Migraine headaches. In: Swaiman KF, ed. *Pediatric Neurology*. 2nd ed. Toronto: The CV Mosby Company; 1994. p. 865-72.
138. Wilson J. Headache in children. In: Brett EM, ed. *Pediatric Neurology*. 3rd ed. New York: Churchill Livingstone; 1997. p. 589-97.

139. Abu-Arefeh I, Russell G. Prevalence of headache and migraine in school children. *BMJ* 1994; 309 (6957):765-9.
140. Aysun S, Yetük M. Clinical experience on headache in children: analysis of 92 cases. *J Child Neurol* 1998; 13 (5): 202-10.
141. Deda G, Caksen H, Ocal A. Headache etiology in children: a retrospective study of 125 cases. *Pediatr Int* 2000; 42 (6): 668-73.
142. Bear LM. Early identification of infants at risk for developmental disabilities. *Pediatr Clin North Am* 2004; 51: 685-701. Bugie C. Child development and early intervention centers. *Rev Neurol* 2002; 34 Suppl 1: 143-148.
143. Balaman, Ali Rıza, (1982), Akrabalık, Evlilik ve Türleri, Karınca Matbaacılık yay. İzmir.
144. Yaman M, Şahin Ş, Yeni SN, Karaağaç N. Sporadik ve ailevi epilepsilerde etiyolojik risk faktörü karşılaştırması. *Fırat Tıp Dergisi* 2007; 12: 121-3.
145. Şen ŞR, Aksu H. Aydın İl Merkezindeki 15-49 Yaş Grubu Kadınlarda Akraba Evliliği Sıklığı ve Etkileyen Faktörler: F.N. Hem. Derg (2015) Cilt 23 - Sayı 2: 126-135.
146. Kraoua I, Benrhouma H, Rouissi A, Youssef-Turki IB, Zouari B, Kaabachi N, Gouder-Khouja N. An overview of neurometabolic diseases in Tunisia. a 3-year prospective study: 29/06/09 Doi: 10.1016/j.neurol.2008.10.027
147. Freitag CM, Theodor WM, Pfäfflin M, König S, Rating D. Incidence of epilepsies and epileptic syndromes in children and adolescents: A population-based prospective study in Germany. *Epilepsia* 2001; 42 (8): 979-85.
148. Sidenvall R, Forsgren L, Blomquist HK, Heijbel J. A community based prospective incidence study of epileptic seizures in children. *Acta Paediatr Scand* 1993; 82: 60-5
149. Sidenvall R, Forsgren L, Heijbel J. Prevalence and characteristics of epilepsy in children in northern Sweden. *Seizure* 1996; 139-46.
150. Beilmann A, Napa A, Sööt A, Talvik I, Talvik T. Prevalence of childhood epilepsy in Estonia. *Epilepsia* 1999; 40: 1011-19.

151. Türkmen M, Altıncık A, Acar Ç, Tosun A, Aydoğdu A. Adnan Menderes Üniversitesi Tıp Fakültesi yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izlenen çok düşük doğum ağırlıklı bebeklerin değerlendirilmesi: ADÜ Tıp Fakültesi Dergisi 2006; 7(3): 3 – 6
152. Çetin H, Eren E, Olgar Ş, et al. SDÜ neonatoloji bilim dalında izlenen çok düşük doğum ağırlıklı preterm bebeklerde mortalite ve morbidite. Ege Pediatri Bülteni 2005; 12: 83-88
153. Özaydın E, Yaşar M, Güven, Değerliyurt A, Vidinlisan S, Köse G. Febril Konvülsiyonlu 1385 Vakanın Klinik Özellikleri ve Risk Faktörleri: Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi Cilt 5, sayı 1 (2011).
154. Nuhoglu Ç, Aka S, Türkmen A, Karatoprak N, Özgüner A. Febril Konvülsiyon ve Epileptik Konvülsiyonlarda aile öyküsü. Kartal Eğitim ve Araştırma Tıp Dergisi Cilt XIII:3, 2002.
155. Sharawat IK, Singh J, Dawman L, Singh A. Evaluation of Risk Factors Associated with First Episode Febrile Seizure. J Clin Diagn Res. 2016 May; 10 (5): SC10–SC13
156. Johnston MV. Seizures in childhood. In: Nelson Textbook of Pediatrics, W. E. Nelson (ed), seventeenth edition, W. B. Saunders Company, Philadelphia 2004; 1993-2009
157. Hack M, Horbar JD, Malloy MH, et al. Very low birth weight outcomes of the National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Network. Pediatrics 1991; 87: 587-97.
158. Hack M, Wright LL, Shankaran S, et al. Very-low-birth-weight outcomes of the National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Network, November 1989 to October 1990. Am J Obstet Gynecol 1995; 172: 457-64.
159. Fanaroff A, Wright L, Stevenson D, et al. Very-low-birth-weight outcomes of the National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Research Network, May 1991 through December 1992. Am J Obstet Gynecol. 1995; 173: 1423-31.

160. Stevenson D, Wright L, Lemons J, et al. Very-low-birth-weight (VLBW) outcomes of the NICHD Neonatal Research Network, January 1993 through December 1994. *Am J Obstet Gynecol* 1998; 179: 1632-39.
161. Lemons J, Bauer C, Oh W, et al. Very-low-birth-weight outcomes of the National Institute of Child Health and Human Development Neonatal Research Network, January 1995 through December 1996. *Pediatrics* 2001; 107: 1-8.
162. Kavuncuoğlu S, Arıdaşır Ö, Akçay A, Özbek S, Yılmaz Ç, Aktay N, Hanedan S, Kayrak E, Aydın N, Arslan G, Aksüyek E, Öztürk S. Çok düşük doğum ağırlıklı pretermelerde prognoz, üç yıllık sonuçlarımız. X. Ulusal Neonatoloji Kongresi 26-30 Mart 2000, Antalya.
163. Duman N, Kumral A, Gülcan H, Özkan H. Outcome of very-low-birth-weight infants in a developing country: A prospective study from the west region of Turkey. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2003 Jan; 13 (1): 54-8.
164. Atasay B, Günlemez A, Ünal Ertem İ, Arsan S. Çok düşük doğum ağırlıklı pretermelerin izlem sonuçları: 1997-2000. XI. Ulusal Neonatoloji Kongresi 25-28.
165. Linsell L, Malouf R, Morris J, Kurinczuk JJ, Marlow N. Prognostic Factors for Poor Cognitive Development in Children Born Very Preterm or With Very Low Birth Weight: A Systematic Review. *JAMA Pediatr.* 2015 Dec; 169 (12): 1162-72. Doi: 10.1001/jamapediatrics.2015.2175.
166. D.J Murphy, A.M Johnson, S Sellers, I.Z Mac Kenzie Case-control study of antenatal and intrapartum risk factors for cerebral palsy in very preterm singleton babies *The Lancet*, Volume 346, Issue 8988, Pages 1449-1454
167. . Marret S, Ancel PY, Marpeau L, et al. Neonatal and 5-year outcomes after birth at 30-34 weeks of gestation. *Obstet Gynecol* 2007; 110: 72-80. 22.
168. Kerimoğlu G, Kavuncuoğlu S, Arslan G, Kocaman C, Yıldız H, Aksüyek E, Kaya A. Prematüre Bebeklerin Uzun Dönemdeki Nöromotor Gelişimleri. *SSK Tepecik Hast Derg* 2004; 14 (1): 33-39.

169. Bearden DR, Monokwane B, Khurana E, Bajer J, Baranov E, Westmoreland K, Mazhani L, Steenhoff AP. Pediatric Cerebral Palsy in Botswana: Etiology, Outcomes, and Comorbidities. *Pediatrneurol* 2016 Jun; 59: 23-9. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2016.03.002. Epub 2016 Mar 17.
170. Cowett RM, Loughhead JL. Neonatal glucose metabolism: differential diagnoses, evaluation, and treatment of hypoglycemia. *Neonatal Netw* 2002; 21: 9-19.
171. Lonlay P, Giurgea I, Touati G, Saudubray JM. Neonatal hypoglycaemia: aetiologies. *Semin Neonatol* 2004; 9: 49-58.
172. Akçay A, Yılmaz S, Gökben S, Serdaroğlu G, Tekgül H. Yenidoğan döneminde hipoglisemik nöbet öyküsü olan çocuklarda nörolojik ve gelişimsel prognoz. *İzmir Dr. Behçet Uz Çocuk Hast. Dergisi* 2014; 4 (1):37-43.
173. Scheucheneegger A, Lechner E, Wiesinger-Eidenberger G, Weissensteiner M, Wagner O, Schimetta W et al. Short-term morbidities of moderate and late preterm infants. *Klin Padiatr* 2013 Oct 24. PMID: 24158889
174. Çelik IH, Demirel G, Canpolat FE, Dilmen U. A common problem for neonatal intensive care units: late preterm infants, a prospective study with term controls in a large perinatal center. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2013; 26: 45962.
175. Hibbard Ju, Wilkins I, et al. Consortium on safe labor. Respiratory morbidity in late preterm births. *JAMA* 2010; 28 (304): 419-25.
176. Condò V, Colnaghi M, Vanzatiz m, et al. Respiratory failure in “late preterm” baby: a retrospective cohort study. *Pediatr Med Chir* 2009; 31: 241-5.
177. Özdoğan T, Aldemir E Y, Kavuncuoğlu S. Orta Derece ve Geç Prematüre Bebekler ve Sorunları. *İKSST Derg* 6 (2): 57-64, 2014.
178. Sharma D, Shastri S, Sharma P. Intrauterine Growth Restriction: Antenatal and Postnatal Aspects. *Clin Med Insights Pediatr.* 2016 Jul 14; 10: 67-83. doi: 10.4137/CMPed. S40070. eCollection 2016.
179. Has R, Doğan Y. İntrauterin büyüme kısıtlılığı. İçinde: Dağoğlu T, Ovalı F, editör. *Neonatoloji*. 2. baskı. İstanbul: Nobel tıp kitapçevleri; 2007. s. 57–63.
180. Samancı N. Düşük doğum ağırlıklı bebekler. İçinde: Dağoğlu T, Ovalı F, editör. *Neonatoloji*. 2. Baskı, İstanbul: Nobel tıp kitapçevleri; 2007. s. 229–36.

181. Winter S, Autry A, Boyle C, Yeargin-Allsopp M. Trends in the prevalence of cerebral palsy in a population based study. *Pediatrics*. 2002; 110(6): 1220-25.
182. Stoknes M, Andersen GL, Elkamil AI, et al. The effects of multiple pre- and perinatal risk factors on the occurrence of cerebral palsy. A Norwegian register based study. *Eur J Paediatr Neurol*. 2012;16(1): 56-63.
183. Yüksel A, Yalçın E. Serebral Paralizili Çocuklarda Epilepsi İnsidansı, Konvülsiyon Tipleri, Elektroensefalografi ve Kranial Tomografi Anomali Sıklığının Araştırılması. *Türkiye Klinikleri J Pediatr* 1993;2 (1):14-9.
184. Carlsson M, Hagberg G, Olsson I. Clinical and aetiological aspects of epilepsy in children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2003 Jun; 45 (6): 371-6.
185. Uvebrant P. Hemiplegic cerebral palsy. Aetiology and outcome. *Acta Paediatr Scand Suppl* 1988; 345: 1-100.
186. Uskun E. Akraba Evliliği. <http://saglik.tr.net/cocuk sagligi akraba evliliği.shtml>
187. Ulusoy M, Tunçbilek E. Consanguinity in Turkey in 1988; 11: 35-46.
188. Forsgren L, Beghi E, Oun A, Sillanpää M. The epidemiology of epilepsy in Europe - asystematic review. *Eur J Neurol* 2005; 12: 245-53.
189. Aydın A, Ergor A, Ergor G, Dirik E. The prevalence of epilepsy amongst school children in Izmir, Turkey. *Seizure* 2002; 11: 392-6.
190. Karabiber H, Yakinci C, Durmaz Y, Kutlu O, Soylu H. Prevalence of epilepsy in 3637 children of primary school age in the province of Malatya, Turkey. *J Trop Pediatr* 2001; 47: 188-9.
191. Aziz H, Güvener A, Akhtar SW, Hasan KZ. Comparative epidemiology of epilepsy in Pakistan and Turkey: population-based studies using identical protocols. *Epilepsia* 1997; 38: 716-22.
192. Camfield C, Camfield P. Preventable and unpreventable causes of childhood-onset epilepsy plus mental retardation. *Pediatrics* 2007; 120: 52-5.
193. Sillanpää M, Jalava M, Shinnar S. Epilepsy syndromes in patients with childhood-onset seizures in Finland. *Pediatr Neurol* 1999; 21: 533-7.

194. Asindi AA. The pattern of neurological disabilities in children seen at the University of Calabar Teaching Hospital. *Nig J Paediatr* 1986; 13: 127-31.
195. Forsgren L, Edvinsson SO, Blomquist HK, et al. Epilepsy in a population of mentally retarded children and adults. *Epilepsy Res* 1990; 6: 234-48.
196. Menezes MA. Paroxysmal non-epileptic events. *J Pediatr (Rio J)* 2002; 78 Suppl:73-88.
197. Cardoso F. Movement disorders in childhood. *Parkinsonism Relat Disord*. 2014 Jan; 20 Suppl 1:S13-6. doi: 10.1016/S1353-8020(13)70006-3.
198. Tabori Kraft J, Dalsgaard S, Obel C, Thomsen PH, Henriksen TB, Scahill L. Prevalence and clinical correlates of tic disorders in a community sample of school-age children. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2012; 21: 5-13.
199. Cubo E, Gabriel Y, Galán JM, Villaverde VA, Velasco SS, Benito VD, Macarrón JV, Guevara JC, Louis ED, Benito-León J. Prevalence of tics in schoolchildren in central Spain: a population-based study. *Pediatr Neurol* 2011; 45: 100-108.
200. Müller R: Studies on disseminated multiple sclerosis, with special reference to symptomatology, course and prognosis. *Acta Med Scand* 133: 61-64, 1949.
201. Matthews WB: Course and prognosis. Matthews WB, Mc Alpine's (ed). *Multiple sclerosis*: Edinburg, Churchill Livinstone.
202. Leake JAD, Albani S, Kao AS, et al. Acute disseminated encephalomyelitis in childhood: Epidemiologic, clinical and laboratory features. *Pediatr Infect Dis J* 2004; 23: 756- 64.
203. Mercuri E, Muntoni F. Muscular dystrophy: new challenges and review of the current clinical trials. *Curr Opin Pediatr*. 2013 Dec; 25(6): 701-7. doi: 10.1097/MOP.0b013e328365ace5.
204. Uldall P. Everyday life and social consequences of cerebral palsy. *Handb Clin Neurol*. 2013;111: 203-7. doi: 10.1016/B978-0-444-52891-9.00020-8.
205. Abu-Arefeh I, Russell G. Prevalence of headache and migraine in school children. *BMJ* 1994; 309: 765–769.

206. Burton LJ, Quinn B, Pratt-Cheney JL, Pourani M. Headache etiology in a pediatric emergency department. *Pediatr. Emerg. Care* 1997; 13: 1–4.
207. Arruda MA, Guidetti V, Galli F, Albuquerque RC, Bigal ME. Primary headaches in childhood--a population-based study. *Cephalalgia* 2010; 30: 1056-64.
208. Gaßmann J, Barke A, van Gessel H, Kröner-Herwig B. Sex-specific predictor analyses for the incidence of recurrent headaches in German school children. *Psychosoc Med* 2012; 9:Doc03.
209. Yılmaz D, Gökkurt D, Tayfur A. Çocuk Nöroloji Polikliniğine Baş Ağrısı Nedeni ile Başvuran Hastaların Değerlendirilmesi: Türkiye Çocuk Hastalıkları Dergisi 2016;2-4.
210. Burden V, Stott CM, Forge J, Goodyer I. The Cambridge Language and Speech Project (CLASP). I. Detection of language difficulties at 36 to 39 months. *Dev Med Child Neurol* 1996; 38: 613-31. doi: 10.1111/j.1469-8749. 1996. tb12126.
211. Wong V, Lee PW, Lieh-Mak F, et al. Language screening in preschool Chinese children. *Eur J Disord Commun* 1992; 27: 247-64. doi: 10. 3109/136828292090294246.
212. Scarborough HS, Dobrich W. Development of children with early language delay. *J Speech Hear Res* 1990; 33: 70-83.
213. Akca OF, Ugur C, Colak M, Kartal OO, Akozel AS, Erdogan G, Uslu RI. Underinvolved relationship disorder and related factors in a sample of young children. *Early Human Development*. 2012; 88 (6): 327–332.
214. Vijayakumar NT, Judy MV. Autism spectrum disorders: Integration of the genome, transcriptome and the environment. *J Neurol Sci*. 2016 May 15;364:167-76. doi: 10.1016/j.jns. 2016.03.026. Epub 2016 Mar 19.

EKLER

Dosyadan taranan bilgiler:

Başvuru yaşı(ay/yıl)

Cinsiyet

Başvuru yakınması

Term/preterm doğum özelliği

Prenatal, perinatal ve postnatal öyküsü (asfiksi, zor doğum, mekonyumlu doğum gibi...)

Anne-baba arası akrabalık ilişkisi

Ailede benzer hastalık öyküsü

Aldıkları tanı

Psikomotor gelişim basamaklarının uygunluğu

Özel eğitim/fizik tedavi ve rehabilitasyon alma durumu