

# Orijinal Soru: Klinik Bilimler 189

189. Beş aylık bebek, üç haftadır kol ve bacaklarında fleksiyon şeklinde ani kasılma ve ağlama yakınmaları ile getiriliyor. Perinatal hipoksi öyküsü olduğu öğreniliyor. Kasılmalarının uykuya dalarken ve uyandıktan hemen sonra olduğu belirtiliyor.

**Bu bebekte en olası ön tanı aşağıdakilerden hangisidir?**

- A) Jitteriness
- B) Neonatal uyku miyoklonusu
- C) İnfantil kolik
- D) İnfantil spazm
- E) İnfantil koreoatetoz

Doğru Cevap: D

## KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

## İLGİLİ NOTLAR



TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

125

### JENERALİZE NÖBETLER

#### Absans Nöbetleri (Petit Mal)

- Kızlarda daha fazladır. Genellikle 5-8 yaş arası başlar,
- 10-20 saniyeden az süren, ani, motor aktivitede ve konuşmada durma ve kısa bilinç kaybı, tipik sabit bakış epizodu ile karakterize nöbetlerdir. Bir gün içinde yüzlerce kez olabilir.
- Klinikte, karakteristik olarak hasta kısa süreyle çevre ile ilişkisini kaybeder. Ayırıcı tanısında kompleks parsiyel nöbetler girer.
- Okul başarısında düşme önemli bir bulgudur.
- **Hiperventilasyon ve ışık uyarısı**, konvulsiyonu provoke eder.
- Karakteristik EEG bulgusu, frontal lob lokalizasyonlu 3-Hz diken dalgadır.
- **Tedavide** etosüksimid ve valproik asit kullanılır.

#### Jeneralize Tonik Klonik Nöbetler (Grand Mal)

- Jeneralize epilepsilerin **en sık** rastlanan formudur.
- Yenidoğan döneminde görülmez.
- Nöbet çok kısa süren motor ve duyuşal "aura" periyoduyla başlar.
- Kornea refleksi kaybolur, göz yukarı ve yana kayar. Yüz şekilsizleşir, glottis kapanır. Baş yana ve geriye düşer. Karın ve göğüs kasları sertleşir. Ekstremiteler düzensiz olarak kasılır nöbetin tonik fazı devam ederken yüz solukluğunun yerini siyanoz alır. **20-40 saniyeden fazla sürmeyen tonik fazın sonunda ritmik konvulsif spazmlarla karakterize uzun klonik faz başlar.** Nöbet genellikle 1-2 dakika içinde durur.
- Sıklıkla inkontinans ve postiktal dönem vardır.

Klinik Bilimler 189. soru  
Tusdata Pediatri Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 125

#### İnfantil Spazm (West Sendromu)

- Genellikle 2-12. aylarda başlar.
- Erkeklerde ARX gen mutasyonları (sıklıkla kortikal migrasyon anomalileri ve ambigus genitalya ile birlikte) West sendromuna neden olabilmektedir.
- Kasılmalar, uyku (daha nadir) ve uyanıklık sırasında olur ama daha çok uykuya geçerken veya uyanırken olmaya meyillidir.

#### West Sendromunun triadı

- Myoklonik nöbetler
- Mental retardasyon
- EEG'de "hipsaritmi" ve "burst supresyon" paterni

#### Etiyoloji

- %40 idiyopatik
- %60 hastalıklara sekonder:
  - Metabolik; Fenilketonüri, biotinaz eksikliği, MSUD, izovalerik asidemi, nonketotik hiperglisinemi, pridoksin bağımlılığı, hipoglisemi

Klinik Bilimler 189. soru  
Tusdata Pediatri Kamp Notu 1.  
Fasikül Sayfa 125

- Ensefalopatiler; Post-asfiksi, posthemorajik, travma, aşı sonrası