

# Orijinal Soru: Klinik Bilimler 189

189. Yirmi aylık erkek bebek acil servise ateş nedeniyle getiriliyor. Vücut sıcaklığı 38,5 °C olan bebeğin beş dakika süre ile gözlerini bir noktaya diktiği, her iki kol ve bacakta atım şeklinde jeneralize tonik klonik nöbet geçirdiği görülüyor. Öz ve soygeçmişinden, on altı aylıkken de aynı özellikte 3-5 dakika süren ateşli nöbet geçirdiği, babasının da çocukluk döneminde ateşli nöbetleri olduğu öğreniliyor.

**Bu hastadaki en olası tanı aşağıdakilerden hangisidir?**

- A) Katılma nöbeti
- B) Basit febril konvülsiyon
- C) Komplike febril konvülsiyon
- D) Febril status epileptikus
- E) Epilepsi

**Doğru Cevap:**B

## KAMP NOTLARIMIZDAN REFERANSLAR

## İLGİLİ NOTLAR



TUS HAZIRLIK MERKEZLERİ

115

### CHARCOT-MARIE-TOOTH HASTALIĞI

- Bu hastalık genetik olarak belirlenen en sık nöropatidir.
- Otozomal dominant olarak kalıtılır. Gen ürünü, periferik miyelin proteini P22'dir (PMP22).

#### Klinik bulgular

- Çoğu hasta çocukluğunun sonlarına veya erken ergenliğe kadar asemptomatiktir.
- **Peroneal ve tibial sinirler** en erken ve en şiddetli etkilenirler.
- Hastalığı olan çocuklar genellikle beceriksiz, kolay düşen veya kendi bacaklarına takılan çocuklar şeklinde tarif edilirler. Belirtilerin başlangıcı 5.dekada kadar gecikebilir.
- Bacakların ön kompartmanındaki kaslar eriyebilir ve bacaklarda karakteristik, **leylek benzeri bir görüntü** vardır.
- **Kas atrofisine**, ayak bileği dorsifleksiyonunda ilerleyici güçsüzlük ve sonunda **düşük ayak** eşlik eder.
- Ön kol ve el kaslarındaki atrofi genellikle alt ekstremitelerdeki kadar şiddetli değildir ancak ileri vakalarda el bilekleri ve parmaklarda kontraktürler pençe el oluşturabilir. Proksimal kas güçsüzlüğü geç bir belirtidir ve genellikle hafiftir. **Aksiyel kaslar tutulmaz.**
- Zeka düzeyi normaldir.

#### Tanı

- **Serum kreatin kinaz (CPK) düzeyi normaldir.**
- **Sural sinir biyopsisi tanı koydurucudur.** Schwann hücrelerinin sitoplazmaları aksonların etrafında **soğan zarı görünümü** oluşturur.
- Periferik kandan **moleküler genetik tanı** konabilir.

Klinik Bilimler 189. soru  
Tusdata Pediatri Kamp Notu 1. Fasikül Sayfa 115

### FEBRİL KONVÜLSİYONLAR

- Febril konvülsiyonlar, akut tekrarlamayan nöbetlerin en sık görülen tipidir.
- **3-6 ay-5 yaş arası** (pik yaş 12-18 aydır) **çocuklarda, ateşe eşlik eden nöbetlerdir.**

#### 1. Basit Febril Konvülsiyon

- 6 ay-5 yaş arasında görülür.
- Konvülsiyon jeneralizedir, fokal özellik taşımaz.
- Konvülsiyon süresi 15 dakikayı aşmaz ve genellikle birkaç saniye içinde sonlanır.
- Nöbet sonrası nörolojik bir bulgu yoktur. Çok kısa süre postiktal dönem olabilir.
- Merkezi sinir sistemi dışında bir hastalığa bağlı yüksek ateşe bağlı görülür (üst solunum yolu infeksiyonu ya da üriner infeksiyon). BOS bulguları normaldir.
- Genellikle genetik bir geçiş gösterir, ailede febril konvülsiyon öyküsü vardır (OD).
- Mortalite **artmaz** ve uzun dönem sekel vb. gibi bir etkisi **gösterilememiştir.**

#### 2. Komplike Febril Konvülsiyon

- Fokal konvülsiyon geçirilmiş ise,
- Konvülsiyon 15 dakikadan uzun sürüyor ise, (30 dakikayı geçerse febril status denir)
- 24 saat içinde yineliyor ise,
- Konvülsiyon sonrası fokal nörolojik bulgu varsa.
- Mortalite riski artmıştır.