

BÖLÜM 105

ERGENLİKTEN ERİŞKİNLİĞE GEÇİŞ DÖNEMİNDE HAREKET BOZUKLUKLARI VE YÖNETİMİ

Murat GÜLTEKİN¹

GİRİŞ

Bu bölüm; pediatrik yaş grubunda, özellikle ergenlikten erişkinliğe geçiş döneminde sık görülen hareket bozukluklarının klinik özellikleri, tanı yöntemleri ve tedavi-yönetimini kapsamaktadır. Bu yaş grubunda hareket bozuklukları yaygın görülür ancak etyolojileri ve fenomenolojileri yetişkinlerden farklıdır.¹

Çocuklarda hareket bozuklukları genellikle hiperkinetik/diskinetik hareket bozuklukları (stereotipler, tikler, tremor, distoni ve kore) ve parkinson fenotiplerini kapsayan hipokinetik hareket bozuklukları olmak üzere iki ana kategoride sınıflandırılır.²

Hareket bozuklukları tanım olarak, temel olarak kuvvet kaybı veya spastisite olmaksızın istemli ve otomatik hareketlerde ortaya çıkan hareketin azlığı veya fazlalığı ile giden nörolojik tablolardır. Hareket azlığı, hipokinezi (hareket amplitüdünde azalma), bradikinezi (hareketin yavaşlaması) ve akinezi (hareketin kaybı); hareket fazlalığı ise, hiperkinezi (artmış hareketler) ve dizkinezi (anormal nitelikteki hareketler), veya “anormal istemsiz hareketler” şeklinde ifade edilir. Doğru fenomenolojik yaklaşım için ayrıntılı anamnez, semptom

zaman çizelgesi ve ayrıntılı muayene özellikleriyle tüm klinik tablo dikkatle değerlendirilip mevcut olan normal ve anormal hareketlerin karakteristik özelliklerinin saptanarak en uygun tanımlamanın yapılması gerekir (Tablo 1). Bu aşamadan sonra, uygun ayırıcı tanı listesi oluşturulup ilgili tetkikler yapılmalıdır.

Tikler, çoğu durumda hafif olmalarına ve uzun vadeli olumlu bir prognoza sahip olmalarına rağmen en yaygın görülen hareket bozukluğudur. Distoni ikinci en yaygın fenomendir, ancak mevcut olduğunda genellikle genetik veya idiyopatik ve önemli derecede dizabiliteye neden olur. Sydenham köresi (SK), dünya çapında çocuklarda en sık görülen kore nedenidir. Sistemik lupus eritematozus (SLE), korenin çok daha nadir bir nedenidir, ancak Sydenham köresi için spesifik bir tanı belirteci olmadığı için her zaman göz önünde bulundurulmalıdır. Genellikle ilaçlar veya esansiyel tremorun neden olduğu tremor, çocuklarda nadir görülür. Stereotipler nispeten nadirdir, ancak genellikle otizm ve Rett sendromu gibi ciddi durumlarla ilişkili olduklarından tanınmaları klinik olarak önemlidir. Parkinsonizm çocuklarda oldukça nadirdir ve ya ensefalitten kaynaklanır ya da kullanılan ilaçların bir yan

¹ Doç. Dr., Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji AD., gultekin@erciyes.edu.tr

yöntemlerinde bile teşhisin ortaya konmaya-bileceği bilinmelidir. Genetik incelemenin bir süreç olduğu ve bazen uzun zaman alabileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Bundan dolayı hastanın tıbbi kayıt bilgileri (aile ağacı, klinik muayene notları, laboratuvar bulguları ve iletişim bilgileri) her zaman ulaşılabilir olmalıdır. Genetik raporların hastanın klinik özellikleri ile uyumlu olup olmadığı, fenotip-genotip ilişkisi ve diğer laboratuvar özellikleri genetik uzmanı ile yeri geldiğinde tartışılabilir, karşılıklı süregelen bilgi akışı devam edecek şekilde çok iyi bir iletişim kurulmalıdır.

SONUÇ

1. Klinisyen öncelikle hareket bozukluğu olan her hastada **doğru fenomenolojik yaklaşım** yapmak durumundadır. Örneğin miyoklonusu olan bir hastayı fenomenolojik olarak tremor olarak kabul etmek, klinisyeni daha ayırıcı tanıya giderken yanlış yönlendirir ve hasta için gereksiz tetkikler yapılmasına neden olur¹².
2. Tedavi edilebilir hareket bozukluklarının (serebrotendinöz ksantomatozis, vitamin E eksikliğine bağlı ataksi vs.) ayırıcı tanısında daha dikkatli ve hızlı olunmalıdır. Erken tanı ve tedavi ile bu hastalıklarda klinik tablo düzelebilir ve nörodejenerasyon gerileyebilir¹³.
3. Hareket bozukluklarında ayırıcı tanı için çoğu zaman genetik inceleme gerekebilir. Bundan dolayı bu alanda tecrübeli bir genetik merkezler ile iyi bir kollabrasyon her zaman iyi sonuçlar verecektir.
4. Klinisyen olarak; yeri geldiğinde, hastaları daha tecrübeli hareket bozuklukları merkezlerine refere etmekten veya uzman görüşü talep etmekten imtina edilmemelidir.
5. Wilson hastalığı nadir görülen bir durum olmasına rağmen, etkili tedavisinin mümkün olması ve tedavi edilmezse çok kötü prognozun varlığı nedeniyle hareket bozukluğu olan her pediatrik hastada klinisyen tarafından ekarte edilmesi zorunlu görülmelidir.

KAYNAKLAR

1. Cardoso F. Movement disorders in childhood. *Parkinsonism Relat Disord.* 2014 Jan;20 Suppl 1:S13-6.
2. Çakmur R. Editör, Hareket Bozuklukları tanı ve tedavi Rehberi. 1. Baskı. İstanbul. 2018. p.6-34.
3. Cubo E, Gabriel y Gala 'n JM, Villaverde VA, Velasco SS, Benito VD, Macarro 'n JV,et al. Prevalence of tics in schoolchildren in central Spain: a population-based study. *Pediatr Neurol* 2011;45:100–8.
4. Meijer IA, Pearson TS. The Twists of Pediatric Dystonia: Phenomenology, Classification, and Genetics. *Semin Pediatr Neurol.* 2018;25:65-74.
5. Yilmaz S, Mink JW. Treatment of Chorea in Childhood. *Pediatr Neurol.* 2020 Jan;102:10-19.
6. Torres-Russotto D. Clinical approach to tremor in children. *Parkinsonism Relat Disord.* 2019;59:111-116.
7. Akturk H, Sutcu M, Somer A, Piskin S, Acar M, Ozmen M, Altinoglu U, Tatli B, Salman N. Ataxia telangiectasia in Turkey: multisystem involvement of 91 patients. *World J Pediatr.* 2017;13(5):465-471.
8. Vural A, Şimşir G, Tekgül Ş, Koçoğlu C, Akçimen F, Kartal E. et al. The Complex Genetic Landscape of Hereditary Ataxias in Turkey and Implications in Clinical Practice. *Mov Disord.* 2021;36(7):1676-1688.
9. Kurian MA, Dale RC. Movement Disorders Presenting in Childhood. *Continuum (Minneap Minn).* 2016 Aug;22(4 Movement Disorders):1159-85.
10. Hanağası F, Hanağası H. Wilson hastalığı. *Türk Nöroloji Dergisi.* y 2013; 19:122-127.
11. Cordeiro D, Bullivant G, Siriwardena K, Evans A, Kobayashi J, Cohn RD, Mercimek-Andrews S. Genetic landscape of pediatric movement disorders and management implications. *Neurol Genet.* 2018 Sep 26;4(5):e265.
12. Brandsma R, van Egmond ME, Tijssen MAJ; Groningen Movement Disorder Expertise Centre. Diagnostic approach to paediatric movement disorders: a clinical practice guide. *Dev Med Child Neurol.* 2021 Mar;63(3):252-258.
13. Pearson TS, Pons R. Movement Disorders in Children. *Continuum (Minneap Minn).* 2019 Aug;25(4):1099-1120.