

HİPOTONİK ÇOCUĞA YAKLAŞIM

37. BÖLÜM

Dilek ÇAVUŞOĞLU¹

GİRİŞ

‘Hipotonik infant’ jeneralize hipotoniye karşılık gelen hem sistemik hem de nörolojik bozuklukları içine alan bir terimdir. Hipotonik çocuğun değerlendirilmesi kapsamlı bir ayırıcı tanı gerektirmesi nedeniyle tanı zorluğu oluşturur.

Ağır hipotoni genellikle yenidoğan döneminde ortaya çıkar. Hafif ve yavaş ilerleyen patolojiler çocuğun iki yaşın sonuna doğru tamamlaması gereken gelişim basamaklarına ulaşmaması durumunda dikkat çeker. Yenidoğan döneminde ayırıcı tanı hipoksik iskemik hasar, intraventriküler kanama (İVK), hipoglisemi, sepsis ve kalp yetmezliği gibi sistemik hastalıkları içermelidir ⁽¹⁾.

Kas güçsüzlüğünü hipotoniden ayırmak önemlidir. Hipotoni, eklemlerdeki pasif harekete karşı azalmış direnç; kas güçsüzlüğü ise sergilenen maksimum güçte azalmaz. Hipotoninin bir diğer tanımı, postüral kontrolü ve yer çekimine karşı hareketi sürdürme yeteneğinin bozulmasıdır ⁽²⁾. Bu nedenle, hipotonik infantlar zayıf hareket kontrolü, gecikmiş motor becerileri ve hipotonik motor hareket bulgularını gösterirler. Bu anormal motor hareketler; postüral kontrolde değişiklikler, eklem hareket açıklığının artması, anormal stabilite ve anormal hareket mekaniğini içerir. Kas güçsüzlüğü olan infantlarda her zaman hipotoni mevcuttur, ancak hipotoni kas güçsüzlüğü olmadan oluşabilir ⁽²⁾.

KAS TONUSU

Kas tonusu, iskelet kasının pasif harekete karşı doğal direnci olarak tanımlanır. Tonusu, bir kasın harekete karşı maksimum istemli direnci olan kas kuvvetinden ayırmak özellikle önemlidir. Tonusun kontrolü, santral sinir sisteminden (SSS) girişi olan periferik fusimotor sistemi aracılığıyla. Afferent lifler kas içiği ger-

¹ Dr. Öğr. Üyesi, Afyonkarahisar Sağlık Bilimleri Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Nöroloji Bölümü, dilekcavusoglu83@gmail.com ORCID iD: 0000-0003-4924-5300

işaret ediyorsa, kas biyopsisi atlanıp genetik test istenir. Bir genetik tanıyı genetik test ile doğrulamanın bazı dezavantajları vardır. İlki, testin sonucunun uzun sürede sonuçlanması diğeri ise kesin tanının bilinmemesi durumunda varyantın patojenitesi açık değilse veya beklenen kalıtım paterniyle tutarlı değilse genetik test sonuçlarının yorumlanmasının daha komplike olmasıdır⁽¹⁾.

SONUÇ

Sonuç olarak görüntüleme, elektrofizyolojik, laboratuvar ve genetik tetkiklerdeki gelişmelere rağmen hala en önemli basamak iyi ve detaylı bir öykü ve sistematik muayeneyi kapsamaktadır. Öykü ve fizik muayene ile etyolojiyi santral, periferik veya kombine bir tutulumla göre sınıflandırmak ayırıcı tanıya ulaşmada önemli bir rol oynamaktadır.

KAYNAKÇA

1. KF Swaiman. Swaiman's Pediatric Neurology. In: Graeme A.M. Nimmo and Ronald D. Cohn. The Floppy Infant. Sixth Edition, Elsevier, 2018: e2351-2364.
2. Peredo DE, Hannibal MC. The Floppy Infant: Evaluation of Hypotonia. *Pediatr Rev* 2009 Sep;30:e66-76. doi: 10.1542/pir.30-9-e66.
3. Dubowitz V. The floppy infant. Philadelphia, PA: JB Lippincott; 1980.
4. Richer LP, Shevell MI, Miller SP. Diagnostic profile of neonatal hypotonia: an 11-year study. *Pediatr Neurol* 2001;25:32-37.
5. Laugel V, Cossee M, Matis J, et al. Diagnostic approach to neonatal hypotonia: retrospective study on 144 neonates. *Eur J Pediatr* 2008;167:517-523.
6. Lisi EC, Cohn RD. Genetic evaluation of the pediatric patient with hypotonia: perspective from a hypotonia specialty clinic and review of the literature. *Dev Med Child Neurol* 2011;53(7):586-599.
7. Vasta I, Kinali M, Messina S, et al. Can clinical signs identify newborns with neuromuscular disorders? *J Pediatr* 2005;146: 73-79.
8. Bayram E, Yiş U, Kurul SH. Hipotonik İnfant: Klinik ve Etiyolojik Değerlendirme. *DEÜ Tıp Fakültesi Dergisi* 2012; 26(3): 219 - 228.
9. Birdi K, Prasad AN, Prasad C, et al. The floppy infant: retrospective analysis of clinical experience (1990-2000) in a tertiary care facility. *J Child Neurol* 2005; 20:803-808.
10. Kaufmann, H., Norcliffe-Kaufmann, L., & Axelrod, F. B. (2012). Familial Dysautonomia (Riley-Day Syndrome). *Primer on the Autonomic Nervous System*, 499-502. doi:10.1016/b978-0-12-386525-0.00103-7
11. Quijano-Roy S, Mbieleu B, Bonnemann CG, et al. De novo LMNA mutations cause a new form of congenital muscular dystrophy. *Ann Neurol* 2008; 64:177-186.